



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE MEDICINA

**CARACTERIZACIÓN DE LA ICTIOSIS EN NEONATOS, HOSPITAL
PROVINCIAL GENERAL DOCENTE RIOBAMBA, 2016 - 2020**

Trabajo de titulación para optar al título de

MÉDICO GENERAL

Autores:

Marroquín Ortega, Michael Daniel

Ramón Borja, Zorayda Janina

Tutora:

Dra. Dayssy Crespo

Riobamba – Ecuador 2021

DERECHOS DE AUTORÍA

Nosotros, Zorayda Janina Ramón Borja con C.I. 1752739894, y Michael Daniel Marroquín Ortega con C.I. 0604013490, declaramos ser responsables de las ideas, resultados y propuestas planteadas en este trabajo de titulación sobre "*CARACTERIZACIÓN DE LA ICTIOSIS EN NEONATOS, HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE RIOBAMBA, 2016 - 2020*", y que el patrimonio intelectual del mismo pertenece a la Universidad Nacional de Chimborazo.



Zorayda Janina Ramón Borja

C.I. 1752739894



Michael Daniel Marroquín Ortega

C.I. 0604013490

CERTIFICACIÓN DE TUTORÍA

Yo, Dayssy Viviana Crespo Vallejo, con C.I. 0301695136, docente de la carrera de Medicina en calidad de Tutor del trabajo de investigación titulado **“Caracterización de la ictiosis en neonatos. Hospital Provincial General Docente Riobamba 2016 - 2020.”**, presentado por el estudiante Marroquín Ortega Michael Daniel de manera legal **CERTIFICO** haber revisado el desarrollo del mismo, por lo que autorizo su presentación encontrándose apto para la defensa pública.

Es todo lo que puedo decir en honor a la verdad

Riobamba, 28 de junio de 2021



Dra. Dayssy Crespo

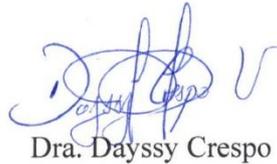
**TUTOR DEL PROYECTO DE
INVESTIGACIÓN**

CERTIFICACIÓN DE TUTORÍA

Yo, Dayssy Viviana Crespo Vallejo, con C.I. 0301695136, docente de la carrera de Medicina en calidad de Tutor del trabajo de investigación titulado **“Caracterización de la ictiosis en neonatos. Hospital Provincial General Docente Riobamba 2016 - 2020.”**, presentado por la estudiante Ramón Borja Zorayda Janina de manera legal **CERTIFICO** haber revisado el desarrollo del mismo, por lo que autorizo su presentación encontrándose apto para la defensa pública.

Es todo lo que puedo decir en honor a la verdad

Riobamba, 28 de junio de 2021



Dra. Dayssy Crespo

**TUTOR DEL PROYECTO DE
INVESTIGACIÓN**



CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

El trabajo de titulación de modalidad Proyectos de Investigación y Desarrollo, denominado: “Caracterización de la ictiosis en neonatos. Hospital Provincial General Docente Riobamba, 2016 - 2020”, de responsabilidad de los tesisistas, Marroquín Ortega Michael Daniel con C.I: 0604013490 y Ramón Borja Zorayda Janina con C.I. 1752739894 dirigido por la Dra. Dayssy Viviana Crespo Vallejo con C.I: 0301695136

Una vez escuchada la defensa oral y revisado el informe final del proyecto de investigación, escrito con fines de graduación en el cual se ha constatado el cumplimiento de las observaciones realizadas, remite la presente para uso y custodia de la biblioteca de la Universidad Nacional de Chimborazo

Para constancia de lo expuesto firman:

Dr. Patricio Vásconez Andrade
PRESIDENTE DELEGADO DEL DECANO

Dr. Wilson Nina Mayancela
MIEMBRO DE TRIBUNAL

Dr. Luis Costales Vallejo
MIEMBRO DE TRIBUNAL

Dra. Dayssy Crespo Vallejo
TUTORA



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
COMISIÓN DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO CID
Ext. 1133

Riobamba 19 de octubre del 2021
Oficio N° 227-URKUND-CU-CID-TELETRABAJO-2021

Dr. Patricio Vásconez Andrade
DIRECTOR CARRERA DE MEDICINA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
UNACH
Presente.-

Estimado Profesor:

Luego de expresarle un cordial saludo, en atención al pedido realizado por la **Dra. Dayssy Crespo Vallejo**, docente tutor de la carrera que dignamente usted dirige, para que en correspondencia con lo indicado por el señor Decano mediante Oficio N° 1898-D-FCS-TELETRABAJO-2020, realice validación del porcentaje de similitud de coincidencias presentes en el trabajo de investigación con fines de titulación que se detalla a continuación; tengo a bien remitir el resultado obtenido a través del empleo del programa URKUND, lo cual comunico para la continuidad al trámite correspondiente.

No	Documento número	Título del trabajo	Nombres y apellidos del estudiante	% URKUND verificado	Validación	
					Si	No
1	D- 113145790	Caracterización de la ictiosis en neonatos. Hospital Provincial General Docente. Riobamba, 2016-2020	Zorayda Janina Ramón Borja Michael Daniel Marroquín Ortega	12	x	

Atentamente,

CARLOS
GAFAS
GONZALEZ
Firmado digitalmente por
CARLOS GAFAS
GONZALEZ
Fecha: 2021.10.19
15:49:55 -05'00'

Dr. Carlos Gafas González
Delegado Programa URKUND
FCS / UNACH
C/c Dr. Gonzalo E. Bonilla Pulgar – Decano FCS

Debido a que la respuesta del análisis de validación del porcentaje de similitud se realiza mediante el empleo de la modalidad de Teletrabajo, una vez que concluya la Emergencia Sanitaria por COVID-19 e inicie el trabajo de forma presencial, se procederá a recoger las firmas de recepción del documento en las Secretarías de Carreras y de Decanato.

DEDICATORIA

Dedico el presente trabajo de investigación a Dios, a mis padres, Jaime Ramón y Zorayda Borja quienes han sido mi fortaleza y mi guía, en quienes me he inspirado para cumplir mis metas y logros; a mis hermanos Camila y Santiago que me han brindado su apoyo incondicional, siendo mis cómplices y enseñándome a superarme; a mis sobrinas Amelita y Dome quienes me llenan de alegría y amor, haciendo de mi una mejor persona cada día, a mis abuelitos que desde el cielo me acompañan, gracias por sus enseñanzas sobre la importancia del trabajo duro y honesto; a mi prima Daniela quien fue mi compañera durante la carrera y siempre ha estado para mí.

A mi compañero de investigación Michael Daniel, quien me ha brindado su amor y paciencia, de quien aprendo cada día a ser noble y bondadosa; a mis amigos Sandra, Denisse y Erick quienes me hicieron sentir en casa a pesar de estar lejos de ella, mis compañeros de carrera, de risas y de llantos, quienes me enseñan la importancia del amor propio y la felicidad; a mi amiga Betsabet quien ha estado junto a mí desde la niñez y a pesar de la distancia me ha apoyado en los momentos más importantes.

Janina

Dedico el presente trabajo de investigación a Dios, a mis padres, Jorge Marroquín y Daicy Ortega quienes han sido mi ejemplo a seguir con su trabajo y dedicación han inspirado en mí ser una mejor persona llena de valores y que nada es imposible, siempre y cuando se realicen las cosas con amor y responsabilidad, a mi hermano Javier Marroquín que me ha apoyado en el transcurso de la carrera, con frases, no te rindas, demuestra lo que eres y lo que puedes hacer con tu vida, a mis abuelitos que desde el cielo ven el fruto de sus enseñanzas, del trabajo duro y honesto que me lo inculcaron desde niño.

A mi compañera de investigación Janina, que me enseñó el significado del amor verdadero a la vez de quien he aprendido a ser más humilde y valorar las pequeñas cosas de la vida a su lado, a mis grandes amigos Erick y Denisse quienes con su apoyo incondicional me han brindado su más sincera amistad demostrándome que esas pequeñas muestras de afecto quedan guardadas para el resto de la vida.

Michael

AGRADECIMIENTO

Gracias a Dios por su amor incondicional, a mis padres por apoyarme en cada momento de mi vida, por enseñarme la importancia del amor hacia Él, la responsabilidad, la bondad y trabajar muy duro para que nunca me falte nada. Gracias por hacer tuyas mis alegrías y tristezas.

A mi alma mater, Universidad Nacional de Chimborazo, por acogerme y hacer de mí una profesional íntegra, a mis queridos maestros quienes compartieron conmigo sus experiencias, conocimientos y por dedicar gran parte de su tiempo a mi formación.

Al Hospital Provincial General Docente Riobamba, noble institución, por permitirme realizar mi año de internado rotativo, afianzar mis conocimientos, y enseñarme que todos los seres humanos merecemos atención médica de calidad y calidez.

Por último, pero no menos importante, mi más sincero agradecimiento a nuestra tutora, Dra Dayssy Crespo por ser nuestra guía, por sus conocimientos impartidos durante la rotación de pediatría, los cuales valoro mucho y encaminaron a la realización de esta investigación.

Janina

Gracias a Dios por haberme permitido seguir junto a mis padres, pilares importantes en mi vida que me han apoyado en todo momento y me han inculcado valores como el amor, el respeto y responsabilidad, que me han hecho crecer como persona y hoy como un buen profesional.

Doy gracias a La Universidad Nacional De Chimborazo por haberme dado las bases del conocimiento científico junto a sus profesionales, que me inculcaron desde el primer día el amor por la medicina, y al no tratar a un paciente como enfermedad sino como una persona.

Al Hospital Provincial General Docente Riobamba, por abrirme las puertas y acogerme como un servidor de la institución; a sus profesionales que me enseñaron el verdadero motivo por el cual uno sigue esta noble profesión.

Por último, doy gracias a la Dra. Dayssy Crespo por ser una excelente docente e impartir sus conocimientos a los estudiantes y a la vez por ser guía en la realización de esta investigación.

Michael

ÍNDICE GENERAL

DERECHOS DE AUTORÍA	
CERTIFICACIÓN DE TUTORÍA	
CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL	
CERTIFICADO ANTI PLAGIO	
DEDICATORIA	
AGRADECIMIENTO	
ÍNDICE GENERAL	
ÍNDICE DE TABLAS	
ÍNDICE DE FIGURAS	
RESUMEN	
ABSTRAC	

CAPÍTULO I

1. INTRODUCCIÓN	1
1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	2
1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA.....	3
1.3. JUSTIFICACIÓN.....	3
1.4. OBJETIVOS	4
1.4.1. General	4
1.4.2. Específicos	4

CAPÍTULO II

2. MARCO TEÓRICO	5
2.1. ANTECEDENTES.....	5
2.2. DEFINICIÓN	5
2.3. ETIOPATOGENIA.....	6
2.4. MANIFESTACIONES CLÍNICAS	6
2.5. FORMAS CLÍNICAS DE PRESENTACIÓN.....	7
2.6. ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA (ICAR):.....	7
2.6.1. Ictiosis no sindrómicas	8
I. Ictiosis Comunes	8
A. Ictiosis vulgar o común	8
B. Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X:.....	8
II. Ictiosis Congénita Autosómica Recesiva (ICAR)	9
A. Formas mayores	9
<input type="checkbox"/> Ictiosis laminar o lamelar:	9
<input type="checkbox"/> Eritrodermia ictiosiforme congénita:.....	10
<input type="checkbox"/> Ictiosis Arlequín:	10

B.	Formas Menores.....	11
□	Bebé colodión:.....	11
□	Ictiosis en Traje de Baño.....	11
III.	ICTIOSIS QUERATINOPÁTICAS.....	12
A.	Formas Mayores.....	12
□	Ictiosis epidermolítica superficial:	12
B.	Formas menores	12
□	Ictiosis epidermolítica anular	12
□	Ictiosis de Curth-Macklin.....	12
□	Nevus epidermolítico	13
IV.	OTRAS FORMAS	13
A.	Queratodermia loricina	13
B.	Eritroqueratodermia variabilis.....	13
C.	Síndrome de la piel exfoliada.....	13
2.6.2.	Ictiosis sindrómicas	13
I.	LIGADAS A X.....	14
A.	Ictiosis recesiva ligada a X.....	14
B.	Ictiosis Folicular-Alopecia-Fotofobia (Síndrome IFAP).....	14
C.	Síndrome de Conradi- Hunermann- Happle.....	14
II.	AUTOSÓMICAS: Trastornos del pelo	15
A.	Síndrome de Netherton.....	15
B.	Tricotiodistrofia.....	15
C.	Síndrome de Ictiosis Hipotricosis.....	15
D.	Síndrome Ictiosis Hipotricosis Colangitis Esclerosante.....	15
III.	TRASTORNOS NEUROLÓGICOS.....	16
A.	Síndrome de Sjögren-Larsson	16
B.	Síndrome de Refsum	16
C.	Síndrome MEDNIK	17
IV.	CURSO LETAL.....	17
A.	Síndrome de Gaucher Tipo 2.....	17
B.	Déficit Múltiple de Sulfatasas	17
C.	Síndrome CEDNIK	18
D.	Síndrome ARC.....	18
V.	OTROS SIGNOS ASOCIADOS.....	18
A.	Síndrome de Chanarin- Dorfman	18
B.	Síndrome Queratitis Ictiosis y Sordera (KID).....	19
C.	Síndrome Ictiosis - Prematuridad.....	19
2.7.	DIAGNÓSTICO.....	19
2.8.	TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD	20
2.9.	MARCO CONCEPTUAL.....	21

CAPÍTULO III

3.	METODOLOGÍA.....	22
3.1.	TIPO Y DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN:.....	22
3.2.	MÉTODOS DE INVESTIGACIÓN	22
3.2.1.	Métodos teóricos	22
3.2.2.	Métodos estadísticos	22
3.3.	ENFOQUE DE LA INVESTIGACIÓN.....	22

3.4.	ALCANCE DE LA INVESTIGACIÓN	23
3.5.	UNIDAD DE ANÁLISIS.....	23
3.6.	POBLACIÓN Y MUESTRA	23
3.6.1.	Población.....	23
3.6.2.	Muestra.....	23
3.7.	VARIABLES DE ESTUDIO	23
3.7.1.	Variables dependientes.....	24
3.7.2.	Variables independientes.....	24
3.8.	OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES.....	25
3.8.1.	Criterios de inclusión	28
3.8.2.	Criterios de exclusión.....	28
3.8.3.	Recursos Humanos	28
3.8.4.	Recursos Materiales	28
3.9.	TÉCNICAS, INSTRUMENTOS Y PROCEDIMIENTOS DE INVESTIGACIÓN.....	28
3.10.	PROCESAMIENTO ESTADÍSTICO.....	29
3.11.	CONSIDERACIONES ÉTICAS:.....	29
CAPÍTULO IV		
4.	RESULTADOS Y DISCUSIÓN	30
4.1.	RESULTADOS	30
4.2.	DISCUSIÓN	40
CAPÍTULO V		
5.	CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	44
5.1.	CONCLUSIONES	44
5.2.	RECOMENDACIONES	44
	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	46
	ANEXOS	51

ÍNDICE DE TABLAS

TABLA 1.- PORCENTAJE DE ICTIOSIS DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR.....	30
TABLA 2.- DISTRIBUCIÓN DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN CARACTERÍSTICAS GENERALES	30
TABLA 3.- DISTRIBUCIÓN DE CARACTERÍSTICAS GENERALES DE LAS MADRES DE LOS RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS	34
TABLA 4.- DISTRIBUCIÓN DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN CARACTERÍSTICAS DE LA ENFERMEDAD.....	38

ÍNDICE DE FIGURAS

FIGURA 1.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN SEXO	31
FIGURA 2.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN EDAD GESTACIONAL	31
FIGURA 3.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN PESO AL NACER.....	32
FIGURA 4.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN PUNTUACIÓN DE TEST DE APGAR AL MINUTO	32
FIGURA 5.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN PUNTUACIÓN DE TEST DE APGAR A LOS 5 MINUTOS	33
FIGURA 6.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN PUNTUACIÓN DE TEST DE APGAR A LOS 10 MINUTOS	33
FIGURA 7.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN EDAD DE LAS MADRES	35
FIGURA 8.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN AUTOIDENTIFICACIÓN ÉTNICA DE LAS MADRES	35
FIGURA 9.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN PROCEDENCIA DE LAS MADRES	36
FIGURA 10.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN NIVEL EDUCACIONAL DE LAS MADRES	37
FIGURA 11.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN CONSANGUINIDAD DE LOS PADRES	38

FIGURA 12.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN TIPO DE MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....	39
FIGURA 13.- PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS INGRESADOS AL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HPGDR CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ICTIOSIS SEGÚN FORMA CLÍNICA DE LA ENFERMEDAD	40

RESUMEN

La ictiosis es una enfermedad de origen genético mayoritariamente que se caracteriza por hiperqueratosis, descamación y fisuras en la piel. Su incidencia general es considerada baja; sin embargo, durante los últimos años se observa un aumento del número de casos diagnosticados. El objetivo de esta investigación fue determinar las características de los recién nacidos con ictiosis ingresados en el Servicio de Neonatología del Hospital Provincial General Docente de Riobamba durante el periodo comprendido entre enero 2016 – diciembre 2020. Para esto se desarrolló una investigación básica, descriptiva y retrospectiva para determinar las características de los recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis. Estos elementos se identificaron mediante la revisión de historias clínicas. Los principales resultados muestran un 2,4% del total de 1787 pacientes ingresados al servicio, con predominio de edad gestacional al nacimiento menor de las 36,6 semanas (72,09%) y bajo peso al nacer (60,46%). El 41,86% de los casos presentó APGAR entre 2 y 6 puntos a los 5 minutos. La deshidratación de la piel (62,79%) fue la manifestación más frecuente y la forma clínica más identificada fue la ictiosis vulgar (39,53%). En las madres predominó la edad mayor de 36 años (41,86%), indígenas (51,16%), procedencia rural (76,24%) y consanguinidad (67,44%). Se concluye que existe un porcentaje bajo de pacientes con diagnóstico clínico de ictiosis, en los cuales la prematuridad, el bajo peso al nacer y la consanguinidad de los padres pudieran constituir factores de riesgo para la aparición de la ictiosis.

Palabras clave: Consanguinidad; Hiperqueratosis; Ictiosis; Prematurez; Deshidratación

ABSTRACT

Ichthyosis is a disease of mostly genetic origin characterized by hyperkeratosis, desquamation, and fissures in the skin. Its general incidence is considered low; however, there has been an increase in the number of diagnosed cases in recent years. The objective of this research was to determine the characteristics of newborns with ichthyosis admitted to *Servicio de Neonatología del Hospital Provincial General Docente de Riobamba* during the period between January 2016 - December 2020. For this, essential, descriptive, and retrospective research was developed to determine the characteristics of newborns with a clinical diagnosis of ichthyosis. These elements are identified by reviewing medical records. The main results show 2.4% of the total of 1787 patients admitted to the service, with a predominance of gestational age at birth less than 36.6 weeks (72.09%) and low birth weight (60.46%). 41.86% of the cases presented low APGAR at 5 minutes. Dehydration of the skin (62.79%) was the most frequent manifestation, and the most common clinical form was ichthyosis Vulgaris (39.53%). In mothers, the age over 36 years (41.86%), indigenous (51.16%), rural origin (76.24%), and consanguinity (67.44%) predominated. It is concluded that there is a low percentage of patients with a clinical diagnosis of ichthyosis, in which prematurity, low birth weight, and parental consanguinity may constitute risk factors for the development of ichthyosis.

Keywords: Consanguinity; Hyperkeratosis; Ichthyosis; Prematurity; Dehydration

Reviewed by:

Mgs. Hugo Romero

ENGLISH PROFESSOR

c.c. 0603156258

CAPÍTULO I

1. INTRODUCCIÓN

Las ictiosis se derivan de la raíz griega *ichthys* que significa pez y se utilizó para describir las enfermedades que cursan con una descamación generalizada de la piel, simulando la apariencia externa de los peces (Paez, et al, 2020).

También denominada como genodermatosis ictiosiformes, son un grupo de enfermedades que afectan fundamentalmente la piel y cuyas características se basan en la presencia de hiperqueratosis y cornificación en la piel (Arenas, 2019).

Este grupo de enfermedades cutáneas afectan a una población muy escasa en la cual los trastornos genéticos constituyen su principal mecanismo etiopatogénico, aunque también se describen formas adquiridas de la enfermedad (López del Huerto, Pérez González, Castro Suárez, & Muñoz Medina, 2020). En la mayoría de los casos se describen historia familiar de la enfermedad o consanguinidad (Morales González, Hernández Pallares, & Salinas Meritú, 2019).

Los primeros reportes de esta enfermedad datan desde el año 1731, cuando el doctor John Machin, perteneciente a la *Royal Society de Londres* presentó por primera vez un caso clínico de un paciente afectado de lo que hoy se conoce como ictiosis hystrix. Posteriormente en el año 1750 el norteamericano Oliver Hart hace los primeros reportes de la enfermedad en los Estados Unidos (Arenas, 2019). Sin embargo, no es hasta el año 1808 que se introduce por primera vez el término ictiosis en textos de dermatología por Williams Mert.

Describir la incidencia de la enfermedad constituye un problema tanto a nivel mundial como en Ecuador. Constituyen el 0.11% de consulta en el área de dermatología, y representan el 50% de las genodermatosis; según la forma clínica, la incidencia puede variar de 1 x 2 000 a 1 x 300.000 recién nacidos. Son más frecuentes en varones, con una proporción de 9:1, sin embargo existen estudios que demuestran una incidencia mucho mayor. (Arenas, 2019).

En muchas ocasiones la enfermedad pasa desapercibida, fundamentalmente en estadios iniciales o leves, lo que constituye un verdadero problema para mantener los datos de incidencia y prevalencia adecuados

Existen distintas clasificaciones de las ictiosis, en medio de las más recientes se incluye la iniciativa por Traupe, quien las divide en malformaciones congénitas de la queratinización: "vulgares", en las que los signos clínicos no son evidentes en el instante del nacimiento y «congénitas», una vez que los signos clínicos son ya visibles en el neonato. Se evidencian tres cuadros ictiosiformes que se expresan de manera alarmante en el neonato; dos de ellos, el recién nacido colodión y la ictiosis en arlequín, son entidades particulares por su atractivo aspecto clínico, de estas el feto arlequín es la manera más grave de ictiosis congénita. (Vázquez et al., 2020)

Su gravedad depende de la severidad de las manifestaciones clínicas que oscilan desde una deshidratación leve hasta la presencia de hiperqueratosis grave que puede llegar en ocasiones a deformación de la piel (Paez, et al, 2020).

Es común encontrar en los recién nacidos múltiples trastornos hereditarios, o estadios fisiológicos, que pueden cursar con trastornos de pigmentación, elasticidad, textura, y/o integridad estructural de la piel; dentro de las afecciones que con mayor frecuencia son descritas se sitúan la ictiosis (Morales González, Hernández Pallares, Salinas Meritú, 2019).

La enfermedad presenta manifestaciones características que ayudan a confirmar su diagnóstico clínico. Generalmente con mayor frecuencia en recién nacidos prematuros y cursan con un estrato córneo engrosado que es descrito por distintos autores como una armadura. Durante los días posteriores al nacimiento se producen fisuras rojas, en placas de consistencia dura e inflexible que poco a poco se van extendiendo hasta la dermis más profunda dando el aspecto de comodín (Morales González, Hernández Pallares, Salinas Meritú, 2019).

Después de realizar el diagnóstico de ictiosis, el manejo de la enfermedad en los recién nacidos se centra en el mantenimiento de la temperatura corporal del bebé en una incubadora con ambiente humidificado, cuidado de la piel y los ojos, soporte nutricional, control del dolor, fisioterapia y control de las infecciones (Paez, et al, 2020). Sin embargo, independientemente de la severidad de la enfermedad; las manifestaciones clínicas y los cuidados a los que se deben ser sometidos estos niños afectan considerablemente la calidad de vida relacionada con la salud tanto de los niños como de sus familiares (Lizaraso Caparó, & Fujita, 2018).

Debido a la afectación cutánea que genera la ictiosis, su repercusión en la percepción de la calidad de vida tanto de los pacientes, familiares y la no existencia de estudios sobre ictiosis en recién nacidos en la provincia de Chimborazo; se decide realizar esta investigación con el objetivo de determinar las características de los recién nacidos con ictiosis en el servicio de Neonatología del Hospital Provincial General Docente Riobamba (HPGDR) durante el periodo comprendido entre los meses de enero 2016 y diciembre 2020.

1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La ictiosis es considerada como una enfermedad poco frecuente cuya incidencia puede variar de 1 x 2 000 a 1 x 300.000 recién nacidos (López del Huerto, Pérez González, Castro Suárez, & Muñoz Medina, 2020). En el Ecuador, según datos proporcionados por el Ministerio de Salud, hasta el año 2009 existían aproximadamente 120 casos con diagnóstico confirmado de ictiosis. El mayor número de reportes de la enfermedad corresponden a las provincias del litoral con destaque para Manabí, Guayas y El Oro. A pesar de estas cifras no se cuenta con datos oficiales de incidencia y prevalencia a nivel nacional (MSP, 2012).

Sin embargo, esta misma fuente reporta que la endogamia y/o consanguinidad es considerada como la principal causa que genera la aparición de la ictiosis. Esta práctica continúa siendo

frecuente dentro de algunos grupos poblacionales con destaque para poblaciones rurales e indígenas (MSP, 2012). Entre ambos grupos poblacionales constituyen cerca del 70% de la población que recibe atención de salud en el HPGDR (INEC, 2019).

En Ecuador se han realizado esfuerzos que muestran la intención de acercamiento a pacientes con esta enfermedad. En el año 2012 se desarrolló la campaña “Solidaridad con la Ictiosis” que ayudó a alrededor de 30 personas con ictiosis, a quienes la Misión Manuela Espejo, ayudó con el bono Joaquín Gallegos Lara (INEC, 2019). Durante ese mismo año 2012 la ictiosis fue incluida en el listado de enfermedades raras y catastróficas reportadas en el Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

Las estadísticas en Ecuador respecto a las enfermedades raras son bastante deficientes. No obstante, se estima que aproximadamente 1 millón de ecuatorianos estarían afectados con alguna de las 8 mil enfermedades raras, entre ellas la ictiosis (INEC, 2019). En el Servicio de Neonatología del HPGDR se reportaron varios casos de ictiosis durante el año 2020. Las principales causas de origen de la enfermedad se presumen que estarían relacionadas con alteraciones genéticas o con la práctica de la endogamia.

La situación generada en el Servicio de Neonatología constituye el inicio de un camino orientado a identificar elementos generales y particularidades de la ictiosis en la población de Chimborazo. Sin embargo, existen muchas interrogantes que necesitan encontrar respuesta para poder brindar una atención de salud de calidad a los pacientes con ictiosis y sus familiares. Es necesario identificar las principales características de ictiosis en recién nacidos; los posibles mecanismos de aparición de la enfermedad, los elementos relacionados con el diagnóstico prenatal y el nivel de conocimientos de la población sobre la enfermedad en general.

Todas estas falencias de conocimientos permiten plantear el siguiente problema de investigación

1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

¿Se desconoce las características de los recién nacidos con ictiosis en el servicio de Neonatología del Hospital Provincial General Docente Riobamba durante el periodo comprendido entre los meses de enero 2016 y diciembre de 2020?

1.3. JUSTIFICACIÓN

La presencia de ictiosis en el Servicio de Neonatología del HPGDR no se corresponde con los reportes internacionales en cuanto a la frecuencia de presentación de la enfermedad. A esta situación es necesario añadir que en Ecuador son prácticamente nulos los reportes sobre la ictiosis por lo que no se consta con documentos que expongan las características clínico epidemiológicas de los recién nacidos con ictiosis; además no se cuentan con estadísticas confiables que orienten sobre la incidencia de la enfermedad. Todos estos elementos fueron abordados en el presente estudio constituyendo una investigación pionera en el contexto de

la investigación. Se pretende que la investigación se convierta en un referente nacional para el estudio de personas con esta enfermedad.

Desde el punto de vista teórico la investigación se justificó por el análisis de los elementos referenciales de la ictiosis. Se abordan los referentes históricos y actuales de la enfermedad; estos incluyen sus posibles factores desencadenantes, clasificación, manifestaciones clínicas, diagnóstico y manejo de los recién nacidos con ictiosis.

Desde el punto de vista práctico la investigación se justificó por la oportunidad que tuvieron los integrantes del trabajo de investigación en relación con la búsqueda de información sobre la ictiosis. Adicionalmente posibilitó el contacto con algunos pacientes diagnosticados de la enfermedad y sus familiares; lo que permitió conocer de primera mano la afectación de la enfermedad a la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.

Desde el punto de vista metodológico el estudio permitió al equipo de investigación poner en práctica y consolidar los conocimientos relacionados con la metodología de la investigación aplicada a las ciencias de la salud. Se siguieron los elementos del método científico donde partiendo de una idea o problema de investigación se realiza una revisión de la literatura, se plantean objetivos y metodología para cumplirlos; se obtiene resultados que se analizan y discuten y por último se llegan conclusiones y recomendaciones orientadas a la solución parcial o total del problema de identificación planteado.

Desde el punto de vista social el estudio se justifica en el aporte que realiza a los beneficiarios directos (pacientes y familiares) e indirectos (profesionales de la salud y administrativos de salud) de los elementos actualizados sobre el diagnóstico y manejo de la ictiosis, así como de la importancia que reviste la consanguinidad como elemento predictor de la aparición de la enfermedad.

1.4. OBJETIVOS

1.4.1. General

Determinar las características de los recién nacidos con ictiosis en el servicio de Neonatología del Hospital Provincial General Docente Riobamba durante el periodo comprendido entre los meses de enero 2016 y diciembre 2020

1.4.2. Específicos

- Determinar el porcentaje de recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis.
- Determinar las características generales de las madres de los niños diagnosticados clínicamente con ictiosis.
- Describir las características clínicas de los neonatos diagnosticados con ictiosis.

CAPÍTULO II

2. MARCO TEÓRICO

2.1. ANTECEDENTES

La ictiosis es una enfermedad que ha llamado la atención de los investigadores desde tiempos remotos. Su frecuencia de reporte a nivel mundial es escasa en comparación con otras enfermedades.

Aún se evidencia la necesidad de investigar a profundidad en identificar elementos importantes relacionados con su etiopatogenia fundamentalmente. Si se logra identificar de forma adecuada y precisa el mecanismo por el cual se produce la enfermedad, en sus distintas manifestaciones clínicas, se pudieran orientar los esfuerzos en implementar estrategias terapéuticas y acciones que combatan directamente el mecanismo por el cual aparecen las manifestaciones clínicas de la enfermedad.

La gran mayoría de reportes existentes en la literatura universal se basan fundamentalmente en la publicación de casos clínicos y/o series de casos clínicos que se exponen en distintos momentos de este estudio. Si bien es importante conocerlos y aportan elementos fundamentales para la identificación de una u otra forma clínica de la enfermedad su utilidad científica se relega a un segundo plano.

El equipo de investigación considera importante realizar estudios más profundos que expresen aportes sustanciales a los elementos medulares de la enfermedad. A partir de los resultados de estas investigaciones se pudieron encontrar soluciones terapéuticas que permitan disminuir la morbilidad, las complicaciones y la afectación de la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.

Como se expresó anteriormente, los antecedentes actuales de reportes sobre la ictiosis se basan en presentaciones de caso fundamentalmente. Esta situación condicionó que no fuera posible, al equipo de investigación, plasmar resultados de otro tipo de investigaciones en este acápite.

2.2. DEFINICIÓN

La ictiosis es conceptualizada como una enfermedad que afecta fundamentalmente la piel y que tiene un origen eminentemente genético, caracterizada principalmente por la aparición de hiperqueratosis, hipercornificación y fisuras. Estas son consideradas como un signo de mal pronóstico de la enfermedad y constituyen un factor de riesgo de exacerbación y complicaciones de la misma (López del Huerto, Pérez González, Castro Suárez, & Muñoz Medina, 2020).

2.3. ETIOPATOGENIA

Es una enfermedad cuyo mecanismo etiopatogénico no se encuentra perfectamente determinado. Las investigaciones más recientes se concentran en plantear que la enfermedad tiene un componente genético que constituye el principal mecanismo etiopatogénico (Vázquez Gutiérrez, Granados Perez, & de la Rosa Santana, 2020).

Se describe que la enfermedad se presenta tanto en humanos como en animales debido, entre otras, a la mutación del gen Patatin-Like Phospholipase 1 (PNPLA1); este hecho refuerza la hipótesis de que la ictiosis tiene principalmente un componente genético (López del Huerto, Pérez González, Castro Suárez, & Muñoz Medina, 2020).

Los mecanismos patogénicos de la ictiosis se relacionan directamente con la expresión del gen PNPLA1, perteneciente a una familia de enzimas, cuya principal función es intervenir en la descomposición de las grasas (Martínez Lemus, Jiménez Abreu, Pérez González, Acosta Álvarez, & Coto Fernández, 2018). El proceso de descomposición de las grasas reviste una crucial importancia en la formación de las membranas celulares; en estudios anatomopatológicos realizados a la piel de pacientes con ictiosis se ha evidenciado dos elementos fundamentales: la presencia de membranas anormales y un elevado número de restos de membrana celular posiblemente fragmentadas por un proceso inflamatorio local (Morales González, Hernández Pallares, & Salinas Meritú, 2019).

Otro elemento que apunta hacia el componente genético de la enfermedad es la presencia de varios pacientes pertenecientes a una misma familia. Estos elementos han sido identificados en estudios científicos y en la actualidad se conocen dos formas clínicas relacionadas tanto con la herencia autosómica como con la herencia ligada al sexo, específicamente al cromosoma X (Reyes Reyes, Orive Rodríguez, & Bello Rodríguez, 2017).

2.4. MANIFESTACIONES CLÍNICAS

De forma general son descritas como manifestaciones clínicas de la enfermedad la afección cutánea, destacan la deshidratación de la piel como principal elemento semiológico de la enfermedad. A partir de esta manifestación, que puede ser identificada como signo o como síntoma, se generan el resto de las manifestaciones clínicas de la enfermedad (Navarro Turcios, Molina Barrios, Moya Trejo, Moya Díaz, 2020).

La deshidratación de la piel condiciona distintos estados de hiperqueratosis que a su vez condicionan la descamación y la aparición de fisuras. Estas últimas son consideradas, además de una manifestación clínica frecuente de la enfermedad, la principal complicación; por los riesgos que entrañe la lesión de la barrera de protección más extensa del cuerpo humano (Noriega Juárez, et al, 2020). Otras complicaciones reportadas constituyen la presencia de procesos infecciosos, trastornos electrolíticos e hipotermia, entre otros (Sanchez Alvarez, et al, 2020).

2.5. FORMAS CLÍNICAS DE PRESENTACIÓN

En el año 2009 un grupo de expertos realizó una nueva clasificación que se basa en las manifestaciones clínicas, pero teniendo en cuenta los aspectos fisiopatológicos y moleculares descubiertos hasta el momento, lo que ha facilitado la comprensión de la patología. En esta clasificación se evidencian 36 tipos de ictiosis, los cuales se dividen en subgrupos según la presencia o no de compromiso extracutáneo, frecuencia de la enfermedad y patrón de herencia. Basado en las manifestaciones extracutáneas se evidencian dos grupos de ictiosis. Al manifestarse el defecto genético en la piel se denominan ictiosis no sindrómicas, mientras que las alteraciones en otros órganos o sistemas adicionales a la piel, se denomina ictiosis sindrómicas (Vega & Aranibar, 2016)

2.6. ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA (ICAR):

- Es conceptualizada como una forma clínica que engloba elementos de varios tipos diferentes de ictiosis: bebés colodión, ictiosis Arlequín, ictiosis lamelar y la eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa. Estas formas clínicas tienen como elemento común la forma o patrón de transmisión hereditaria de forma autosómica recesiva. El espectro clínico es variable y depende de la expresión fenotípica del tipo de forma clínica de ictiosis, teniendo su expresión más grave en la forma de ictiosis en Arlequín. Según autores como López del Huerto (2020), estas enfermedades están asociadas a una herencia autosómica recesiva, donde cada hermano de un individuo enfermo tiene un 25% de probabilidad de estar afectado, un 50% de ser portador asintomático y un 25% de estar sano. A continuación, se describen los diferentes tipos de ictiosis en base a su clasificación. (María Alicia Lopez del Huerto, 2020)

ICTIOSIS NO SINDRÓMICAS	ICTIOSIS SINDRÓMICAS
ICTIOSIS COMUNES <ul style="list-style-type: none"> • Ictiosis vulgar • Ictiosis recesiva ligada a X 	LIGADAS A X <ul style="list-style-type: none"> • Ictiosis recesiva ligada a x • Síndrome de IFAP • Síndrome de Conradi-Hunermann-Happle
ICAR <ul style="list-style-type: none"> ❖ <i>Formas mayores</i> <ul style="list-style-type: none"> • Ictiosis Lamelar • Eritrodermia ictiosiforme congénita • Ictiosis arlequín ❖ <i>Formas menores</i> <ul style="list-style-type: none"> • Bebe colodión • Ictiosis en traje de baño 	AUTOSÓMICAS <p>Trastornos del pelo</p> <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Netherton • Tricotiodistrofia • Síndrome IH • Síndrome IHCE
ICTIOSIS QUERATINOPÁTICAS <ul style="list-style-type: none"> ❖ <i>Formas mayores</i> <ul style="list-style-type: none"> • Ictiosis epidermolítica superficial ❖ <i>Formas menores</i> <ul style="list-style-type: none"> • Ictiosis epidermolítica anular 	<p>Trastornos Neurológicos</p> <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Sjörgeren Larsson • Síndrome de Refsum • Síndrome de MEDNIK

<ul style="list-style-type: none"> • Ictiosis Curth-Macklin • Nevus Epidermolítico 	
OTRAS FORMAS <ul style="list-style-type: none"> • Queratodermia loricrina • Eritroqueratodermia variabilis • Síndrome de piel exfoliada 	Curso letal <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Gaucher tipo 2 • Déficit múltiple de Sulfatasas • Síndrome de CEDNIK • Síndrome ARC
	OTROS SIGNOS ASOCIADOS <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome Chanarin-Dorfman • Síndrome KID • Síndrome ictiosis prematuridad

Fuente: (Almendra & Duran, 2016)

2.6.1. Ictiosis no sindrómicas

I. Ictiosis Comunes

A. Ictiosis vulgar o común

Es la presentación más común de ictiosis, presenta una prevalencia de 1 x 250 a 1 x 1.000 habitantes. Posee un patrón de herencia autosómica dominante y penetrancia incompleta. Es el resultado de mutaciones inactivantes del gen que codifica la filagrina. El déficit de filagrina produce una alteración en la diferenciación de los corneocitos y la conformación del factor natural de humectación, generando hiperqueratosis por retención y mayor pérdida transepidérmica de agua (Vega & Aranibar, 2016)

En esta forma clínica existe respeto por otras zonas corporales como la cara, el cuello y las superficies flexoras. Suele acompañarse de hiperqueratosis variable, acompañada o no de hiperqueratosis folicular, que al igual que las escamas, se presentan con predilección en las superficies de extensión de las extremidades, y en las regiones palmar y plantar (López del Huerto, Pérez González, Castro Suárez, & Muñoz Medina, 2020). La mayor parte de casos de ictiosis vulgar son leves, pero algunos son graves. En ocasiones, otras patologías de la piel, como el eccema alérgico de la piel, se asocian a la ictiosis vulgar. La ictiosis vulgar se desarrolla cuando las células de la piel no se desprenden normalmente y se acumulan formando costras gruesas y secas. (Middlesexhealth, 2020)

B. Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X:

Es la segunda forma más frecuente de ictiosis, con una prevalencia de 1x 2.000 - 1 x 6.000. Se produce por una delección (90%) o mutación inactivante en el gen que codifica la enzima sulfatasa esteroidea localizada en el cromosoma X, por lo que afecta a los hijos de madres portadoras. (Vega & Aranibar, 2016). Es una forma clínica en la que el inicio suele ser más precoz que en la ictiosis vulgar. Es frecuente que las lesiones se presenten desde el nacimiento, lo que facilita el reconocimiento

de la enfermedad. La totalidad de los niños con este tipo de forma clínica de la enfermedad desarrollan las manifestaciones cutáneas antes de cumplir el primer año de vida (Morilla Guzmán, et al, 2018).

Esta forma clínica de la enfermedad, solo se presenta en pacientes del sexo masculino. Su expresión clínica es más intensa que la forma vulgar, por lo que la presencia de manifestaciones clínicas y complicaciones de la enfermedad se presentan con mayor frecuencia e intensidad (Morilla Guzmán, et al, 2018).

Afecta fundamentalmente el tronco y las superficies extensoras de los miembros, se extiende frecuentemente a la cara, el cuello, cuero cabelludo y pliegues flexores. Ocasionalmente aparece queratodermia en palma o planta de los pies. El curso clínico de la enfermedad mejora durante el verano (Morilla Guzmán, et al, 2018).

Además de las complicaciones propias de la enfermedad, en el caso de mujeres embarazadas aumenta el riesgo de complicaciones obstétricas y mortalidad perinatal. Puede combinarse con otras afecciones como es el caso de alteraciones del sistema nervioso central, problemas oculares, afección genital y otras (Morilla Guzmán, et al, 2018).

II. Ictiosis Congénita Autosómica Recesiva (ICAR)

A. Formas mayores

- **Ictiosis laminar o lamelar:**

Posee un patrón de herencia autosómico recesivo, donde se han evidenciado seis genes que la causan. Se evidencia en 1 x 100 000 nacimientos. Esta forma clínica es considerada como una combinación de afecciones con bases bioquímicas, En la mayoría de casos se produce por mutaciones en el gen que codifica la enzima transglutaminasa-1 (TGM-1), esta proteína se asocia a la membrana de los queratinocitos; el subtipo mayor se encuentra en la epidermis y es el responsable de ensamblar las proteínas precursoras que integran la capa córnea. Las manifestaciones clínicas pueden ser observables desde el nacimiento. La disminución o pérdida de función de la enzima TGM-1 altera la conformación de la envoltura cornificada y el enlace de los lípidos intercelulares a esta envoltura, lo que ocasiona un trastorno fundamental de la diferenciación y descamación, además de hiperqueratosis por retención. Por lo tanto, es importante la presencia de diferentes factores genéticos como endogamia y consanguinidad. (Vázquez et al., 2020). En los inicios de esta forma clínica puede ser confundida con la forma clínica bebé colodión, ya que el cuerpo del niño toma la forma de estar envuelto en una lámina transparente que después de la primera o segunda semana de vida se desprende (García Álvarez, et al 2010).

Durante el curso evolutivo de la enfermedad suele presentarse eritemas como base de la ictiosis, cuya evolución es variable y puede llegar a desaparecer en días o semanas o permanecer durante varios meses. Se presenta igualmente descamaciones variables tanto en intensidad como en el tamaño de las escamas, usualmente la descamación es generalizada. Puede presentarse frecuentemente ectropión, eclabión, queratodermia palmoplantar, alopecia baja talla y retraso mental (Pérez-Armas, 2013).

- Eritrodermia ictiosiforme congénita:

De herencia autosómica recesiva, los genes afectados son ALOXE3 y ALOX12B; que codifican las lipooxigenasas epidérmicas, se puede asociar a mutaciones en otros genes (NIPAL4, CYP4F22, TGM-1, ABCA12).

La ausencia o el descenso de lipooxigenasas origina cuerpos lamelares alterados con almacenamiento de lípidos intracelulares, lo cual impide la diferenciación e incita la proliferación de corneocitos, originando una hiperqueratosis por incremento de recambio.

La mayoría se presenta al nacimiento, posteriormente progresa a eritrodermia y descamación generalizada, aparecen escamas finas en la cara, cuero cabelludo, tronco «tipo plato» (adheridas en el centro y deprendidas en los bordes), en la superficie extensora de las piernas.

Los casos con alteraciones en ALOX12B presentan una descamación más discreta y blanquecina en relación con portadores de alteraciones en ALOXE3, que manifiestan escamas marronáceas y adherentes; la existencia de eritema, hiperqueratosis palmoplantar y acentuación de pliegues palmoplantares se relaciona a mutaciones en el gen ALOX12B5. Pueden manifestar ectropión leve, alopecia cicatricial, alteraciones ungueales e intolerancia al calor por hipohidrosis.

En el estudio histopatológico se evidencia una hiperqueratosis menos marcada, con paraqueratosis focal o extensa e hipergranulosis. (Nadia Vega Almendraa & Ligia Aranibar Duranb, 2015)

- Ictiosis Arlequín:

Es la forma más grave y agresiva de las ictiosis congénitas. La incidencia está calculada en 1 x 300.000 nacimientos.

Es de herencia autosómica recesiva, causada por la alteración del gen Adenosine Triphosphatebinding Cassette A12 (ABCA12), causando el transporte defectuoso de lípidos, alteración que impacta en el desarrollo normal de la piel.

Los recién nacidos suelen ser prematuros y están “encerrados” en un estrato córneo engrosado que se describe como armadura. Posterior al nacimiento se producen fisuras rojas en placas duras e inflexibles que se prolongan hasta la dermis resultando en una piel parecida a un comodín. Pueden presentar microcefalia, ectropión y eclabión. El conducto auditivo externo y las fosas nasales aparecen rudimentarios e inmaduros. Tienen insuficiencia respiratoria debido a la expansión torácica restringida y deformidades esqueléticas. Presentan problemas de alimentación, deshidratación e insuficiencia renal. La inestabilidad de la temperatura y la infección son comunes. Tiene un mal pronóstico en el primer año de vida y la mayoría muere a las pocas semanas de nacidos debido a complicaciones secundarias como infección y deshidratación. (Dra. Felisa B. Carvajalino, 2018)

B. Formas Menores

- Bebé colodión:

Es una forma clínica de la enfermedad que muchos autores consideran como una forma específica, pero otros la consideran como estado inicial común en la presentación de otras formas clínicas como la laminar o la ampollosa. Se reporta que algunos casos de esta forma clínica evolucionan espontáneamente hacia la curación (Martínez Lemus, Jiménez Abreu, Pérez González, Acosta Álvarez, Coto Fernández, 2018). Se presenta con mayor frecuencia en recién nacidos pretérminos, pequeños para su edad gestacional, que nacen recubierto por una membrana gruesa, tensa y brillante, asociado a ectropión, eclabión e hipoplasia de cartílagos auriculares y nasales, con aspecto apergaminado y notándose tensión en la piel. La envoltura superficial tiende a agrietarse con frecuencia y posteriormente se va desprendiendo en grandes láminas entre la primera y cuarta semana de vida, lo que evidencia el fenotipo definitivo (Vázquez et al., 2020), considerándose este momento como el principal periodo en el que puede generarse un proceso infeccioso de origen bacteriano en un inicio. Posterior al desprendimiento de la capa externa se presentan entonces, de manera definitiva, las manifestaciones clínicas de la enfermedad caracterizadas por la hiperqueratosis variable y la aparición de ectropión y eclabión; los que pueden generar dificultad para la succión y la respiración por presencia de constricción torácica y abdominal (Martínez Lemus, Jiménez Abreu, Pérez González, Acosta Álvarez, Coto Fernández, 2018).

- Ictiosis en Traje de Baño

La ictiosis en traje de baño (ITB) es infrecuente; clasificada dentro de las ICAR, la ITB se presenta al nacimiento en forma de bebé colodión, a los pocos meses adopta su disposición característica; escamas gruesas de color marrónáceo respetando las extremidades y la cara simulando un bañador de mujer. Se produce por alteraciones del gen Transglutaminasa 1 (TGM-1), que produce un fenotipo semejante a la ictiosis lamelar pero más leve y dependiente de la temperatura corporal, donde la función de

la enzima transglutaminasa-1 se altera solo en las zonas más calientes del cuerpo, especialmente en regiones centrales. (J.F. Mir-Bonafé, E. Baselga-Torres, E. Roé-Crespo, L. Puig-Sanz,, 2015)

III. ICTIOSIS QUERATINOPÁTICAS

A. Formas Mayores

- Ictiosis epidermolítica superficial:

De herencia autosómica dominante, se origina por alteraciones en los genes de queratina 1 y 10, localizadas en el estrato espinoso. Las queratinas defectuosas conforman filamentos intermedios mutados que producen el colapso del citoesqueleto celular y la formación de ampollas. A la vez, el defecto de la barrera cutánea induce el incremento de queratinocitos, resultando en una hiperqueratosis por aumento de recambio.

Se manifiesta al nacimiento con eritrodermia severa, descamación leve y bulas o grandes erosiones. En la primera semana de vida se evidencian brotes de ampollas flácidas, de contenido seroso, manifestándose en el tronco y en las extremidades, que progresan a extensas áreas desnudas, húmedas, dolorosas y de mal olor. Posteriormente, evoluciona con hiperqueratosis verrucosa en empedrado o puntiaguda como las púas de un puercoespín (tipo hystrix).

La histología muestra hiperqueratosis extensa debido a la lisis de queratinocitos suprabasales y ampollas, el diagnóstico diferencial en recién nacidos se realiza con epidermolísis bulosa, síndrome de piel escaldada estafilocócica, necrólisis epidérmica tóxica y otras enfermedades ampollares. (Nadia Vega Almendraa & Ligia Aranibar Duranb, 2016)

B. Formas menores

- Ictiosis epidermolítica anular

El gen mutado es Citoqueratina 1 y 10 (KRT1/KRT10), de herencia autosómica dominante; se manifiesta durante el primer año de vida, se caracteriza por descamación generalizada, ampollas y placas eritematodescamativas, anulares o policíclicas en el tronco y las extremidades, de curso intermitente.

- Ictiosis de Curth-Macklin

El gen alterado es KRT1, de herencia autosómica dominante, se presenta en la infancia, evidenciando queratodermia palmoplantar difusa o estriada y placas hiperqueratóticas sobre las articulaciones, tronco y extremidades. Puede cursar con o sin eritrodermia.

- Nevus epidermolítico

Los genes mutados son KRT1 - KRT 10, su herencia es en mosaico, se manifiesta al nacimiento o en la infancia y corresponde a una lesión hiperqueratósica, marronácea de disposición lineal que sigue las líneas de Blaschko (hiperpigmentación congénita por trastorno en la migración celular).

IV. OTRAS FORMAS

A. Queratodermia loricrina

El gen mutado es LORICRIN proteína precursora de la envoltura cornificada de loricrina (LOR), de herencia autosómica dominante, se manifiesta al nacimiento como bebé colodión, presenta queratodermia palmoplantar difusa en panal de abeja, constricciones digitales y descamación fina generalizada con hiperqueratosis en articulaciones.

B. Eritroqueratodermia variabilis

El gen alterado es Gap Junction Beta 3 y 4 (GJB3/GJB4), de herencia autosómica dominante, se manifiesta al nacimiento o en el primer año de vida; presenta placas eritematosas migratorias transitorias y placas hiperqueratósicas difusas o de límites geográficos de curso intermitente; asociada a queratodermia palmoplantar.

C. Síndrome de la piel exfoliada

Es de herencia autosómica recesiva, se manifiesta al nacimiento o en las primeras semanas de vida, presenta descamación exfoliativa, blanquecina y generalizada, asociada a eritema, prurito y afectación palmoplantar. (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

2.6.2. Ictiosis sindrómicas

Son un subgrupo de ictiosis hereditarias en las que se altera la formación de la capa córnea, se manifiestan con engrosamiento de esta y escamas, que no afecta únicamente a la piel; sino también a otros órganos.

Son poco frecuentes, pero algunas son muy graves, puede que no se presenten al nacimiento, sino en etapas posteriores de la vida.

I. LIGADAS A X

A. Ictiosis recesiva ligada a X

El gen mutado es Esteroide Sulfatasa (STS), de herencia recesiva ligada a X; su frecuencia está entre 1 - 10 X 100.000 casos. La ausencia o reducción de la enzima sulfatasa esteroidea en pacientes de sexo masculino da lugar a problemas cutáneos similares a la ictiosis ligada al X no sindrómica, (una descamación desde las primeras semanas de vida, y posteriormente formación de escamas por toda la piel de forma simétrica) se asocia a criptorquidia y opacidades corneales.

Para el diagnóstico es necesario realizar biopsia de la piel, estudios genéticos para conocer la mutación o bioquímicas para medir la actividad de la enzima sulfatasa esteroidea. (Fundación Piel Sana, 2016)

B. Ictiosis Folicular-Alopecia-Fotofobia (Síndrome IFAP)

El gen mutado es el Factor de Transcripción Unido a Membrana Peptidasa 2 Codificador de Proteínas (MBTPS 2), de herencia recesiva ligada a X; se caracteriza por ictiosis folicular, alteración en la síntesis genética de colesterol que produce una descamación y engrosamiento de los folículos pilosos, se presenta alopecia desde el nacimiento; acompañado de estatura baja, discapacidad intelectual convulsiones, hiperqueratosis, placas psoriasiformes, uñas distróficas, fotofobia, manifestaciones atópicas, hernia inguinal, anomalías renales y vertebrales que se desarrollan en los primeros años de vida. (Andre Megarbane, 2017)

C. Síndrome de Conradi- Hunermann- Happle

El gen mutado es Emopamil Binding Protein (EBP), implicado en la síntesis del colesterol, de herencia dominante ligada al cromosoma X; es una genodermatosis infrecuente con manifestaciones cutáneas y extracutáneas; que se presentan desde el nacimiento. Las manifestaciones clínicas cutáneas son eritrodermia ictiosiforme congénita de patrón blasckoide, alopecia cicatricial, atrofodermia folicular e hiperqueratosis distribuida en patrón lineal y en parches. Las manifestaciones extracutáneas son anomalías oculares, como cataratas, macroftalmia, microcórnea, glaucoma, y atrofia de la retina y del nervio óptico. Las anomalías esqueléticas son baja estatura, anomalías craneofaciales, extremidades asimétricas, malformaciones vertebrales, displasia de cadera y condrodisplasia punctata.

Es casi exclusivo de niñas, ya que la patología se considera mortal para los varones; sin embargo, se ha presentado en niños con síndrome de Klinefelter. (Alejandra Toquica, Mónica Novoa, Diana Barrera, Antonio Barrera, 2016)

II. AUTOSÓMICAS: Trastornos del pelo

A. Síndrome de Netherton

El síndrome de Netherton (SN) es una enfermedad autosómica recesiva grave, infrecuente, algunos informes recientes muestran que el gen inhibidor de una serina proteasa, tipo Kazal-5 (SPINK5) codifica el inhibidor linfoepitelial tipo Kazal (LEKTI), una proteína localizada en la capa granular y la capa espinosa de la epidermis, también en las capas más diferenciadas de todos los epitelios estratificados, se caracteriza por la presencia de eritrodermia ictiosiforme congénita, una anomalía capilar conocida como “tricorrexia invaginata” o cabello de bambú y manifestaciones atópicas. (Okulu E, Tunc G, Erdeve O, et al., 2018)(Okulu E, Tunc G, Erdeve O, et al., 2018)

Otras manifestaciones clínicas son retraso del crecimiento, asma, alergias alimentarias y niveles séricos elevados de IgE; aunque el SN tiene una tasa de mortalidad del 20% durante el primer año de vida, los síntomas pueden mejorar con la edad y generalmente los pacientes acaban desarrollando una condición más leve denominada ictiosis lineal circunfleja. (María Victoria Gálvez Cortés, 2019)

B. Tricotiodistrofia

Conjunto de entidades de herencia autosómica recesiva, los genes mutados son ERCC2/XPD, ERCC3/XPB, GFT2H5/TTDA, causadas por alteración en el desarrollo embrionario del neuroectodermo por alteración en la reparación del ADN. Los pacientes presentan alteraciones en el cabello desde etapas precoces por descenso del contenido de azufre, es corto y quebradizo; es similar a la ictiosis común. Las alteraciones extracutáneas pueden ser sensibilidad a la luz, estatura corta, retraso mental, hipogonadismo, rasgos de envejecimiento prematuro y cataratas. El tratamiento se basa en medidas de protección del sol, tratamiento cutáneo de la ictiosis o retinoides orales. (Fundación Piel Sana, 2016)

C. Síndrome de Ictiosis Hipotricosis

Enfermedad de herencia autosómica recesiva, el gen mutado es Serina Transmembrana (ST14), descamación tipo ictiosis laminar con hipohidrosis, produce descamación desde el nacimiento con formación de membrana colodión, las manifestaciones extracutáneas son oculares: sensibilidad a la luz y membranas conjuntivales; asociadas a hipotricosis, atrofodermia folicular, fotofobia y pinguécula. (Fundación Piel Sana, 2016)

D. Síndrome Ictiosis Hipotricosis Colangitis Esclerosante

Enfermedad de herencia autosómica recesiva, el gen mutado es Canal 1 de Voltaje de Cloruro (CLDN 1), ictiosis tipo vulgar presenta escamas blancas difusas con

conservación de los pliegues de la piel; se asocia a colangitis esclerosante neonatal con ictericia y prurito, hepatomegalia y colestasis bioquímica, además pueden estar presentes: hipertensión portal, obstrucción biliar extrahepática manifiesta y esplenomegalia, pueden originarse alteraciones dentales como oligodoncia, hipodontia y displasia del esmalte. (ORPHANET, 2021)

III. TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

A. Síndrome de Sjögren-Larsson

El síndrome de Sjögren-Larsson (SSL) se encuentra dentro del grupo de síndromes neuroictiosicos y no se lo debe confundir con el síndrome de Sjögren, que es una patología diferente, este síndrome se caracteriza por retardo mental, ictiosis congénita y diplejía o cuadriplejía espástica; ha sido relacionado con la alta endogamia.

Esta patología es de herencia autosómico recesivo causado por mutaciones del gen Aldehyde Dehydrogenase 3 Family Member A2 (ALDH3A2), que codifica para la enzima aldehído deshidrogenasa grasa (fatty aldehyde dehydrogenase; FALDH), la FALDH se expresa en la mayoría de las células y los tejidos. Su función es oxidar lipoalcoholes y lipoaldehídos de cadena larga (6-24 carbonos) a ácidos grasos, la deficiencia de esta enzima produce un depósito de alcoholes y aldehídos grasos en los tejidos que comprometen la integridad de la membrana celular, cuyos efectos primarios pueden observarse en la piel, los ojos y el sistema nervioso central.

En la piel, la acumulación de metabolitos lipídicos produce una mutación en el desarrollo de la membrana multilaminar en el estrato córneo, que provoca que la barrera epidérmica pierda agua y cause ictiosis y descamación.

Estos desórdenes dermatológicos están presentes al nacer, afecta principalmente la región periumbilical, el cuello y las zonas de flexión, a nivel oftalmológico; el 80 % de los pacientes con SSL presentan alteraciones en la mácula.

Dado que no existe un tratamiento curativo para el SSL, el manejo de los pacientes es sintomático y su objetivo es mejorar su calidad de vida, ya que suelen vivir hasta la edad adulta. (García-Ortiz L, Gómez-López R, Rivera-Pedroza CI, Santillán-Hernández, Y, et al, 2018)

B. Síndrome de Refsum

Patología de herencia autosómica recesiva, los genes alterados son Phytanoyl-CoA 2-Hydroxylase y Peroxisomal Biogenesis Factor 7 (PHYH/PEX7), la deficiencia genética de la enzima peroxisómica, fitanoil-CoA hidroxilasa, que cataliza el metabolismo del ácido fitánico, causando la acumulación del mismo.

Las manifestaciones clínicas son: neuropatía periférica progresiva, xerosis o descamación generalizada de comienzo tardío, alteración de la visión causada por retinitis pigmentaria, hipoacusia, anosmia, ataxia cerebelosa, arritmias, miocardiopatía y defectos de conducción e ictiosis, comienza en la tercera década de la vida.

El diagnóstico se confirma por el aumento de ácido fitánico sérico y la disminución de las concentraciones de ácido pristánico.

El tratamiento se basa en la restricción dietética de ácido fitánico (< 10 mg/día), cuyo objetivo es prevenir o retrasar los síntomas. (Matt Demczko, 2020)

C. Síndrome MEDNIK

MEDNIK son las siglas en inglés de retraso mental, enteropatía, sordera, neuropatía periférica, ictiosis y queratodermia. Es una patología de herencia autosómica recesiva, el gen alterado es el Activator Protein (AP1S1), similar a eritroqueratodermia variabilis, da lugar a queratodermia palmoplantar; su curso es intermitente y variable. (Fundación Piel Sana, 2016)

IV. CURSO LETAL

A. Síndrome de Gaucher Tipo 2

Es una alteración genética poco común en la que existe ausencia de la enzima llamada Glucocerebrosidasa (GBA), es una enfermedad autosómica recesiva, la falta de la GBA hace que se acumulen sustancias dañinas en el hígado, bazo, huesos y médula ósea. Estas sustancias impiden que células y órganos funcionen apropiadamente. (Anna C. Edens Hurst, 2020)

Los recién nacidos presentan membrana colodión o eritrodermia, evoluciona con descamación fina generalizada que puede resolverse tras el periodo neonatal, asociada a hídrops fetal, deterioro neurológico, hepatoesplenomegalia, hipotonía, distrés respiratorio, artrogriposis, anomalías faciales, generalmente fallecen a los 2 años. (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

B. Déficit Múltiple de Sulfatasas

Es una patología autosómica recesiva, el gen alterado es Sulfatase Modifying Factor 1 (SUMF1), similar a la ictiosis recesiva ligada a X, se asocia a leucodistrofia metacromática, mucopolisacaridosis, condrodisplasia punctata recesiva ligada a X, deterioro psicomotor. Los pacientes mueren en el primer año de vida. (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

C. Síndrome CEDNIK

Es una enfermedad neurocutánea de origen genético y poco frecuente, presenta graves anomalías del desarrollo del sistema nervioso y una diferenciación aberrante de la epidermis; manifiestan signos clínicos descritos con el acrónimo CEDNIK: Disgenesia Cerebral, Neuropatía, Ictiosis y Queratodermia palmoplantar. El gen mutado es Synaptosomal-Associated Protein 29 (SNAP29), de herencia autosómica recesiva, es de comienzo tardío, presenta descamación tipo ictiosis laminar respetando pliegues, con queratodermia palmoplantar; se asocia a disgenesia cerebral, neuropatía, microcefalia, atrofia muscular neurogénica, atrofia del nervio óptico, dismorfia facial, retraso psicomotor, hipoacusia neurosensorial. Los pacientes mueren en la primera década de vida. (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

D. Síndrome ARC

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es la manifestación clínica de un síndrome congénito, el gen Late Endosome And Lysosome Associated (VPS33B) está alterado, es una patología autosómica recesiva, dentro del útero, la frecuencia de movimientos del feto disminuye debido a las múltiples contracturas articulares, en su mayoría simétricas; están afectadas las grandes articulaciones de las extremidades, la columna vertebral, también la región otorrinolaringológica, con una severidad variable. Los pacientes presentan escasa masa muscular y un tejido subcutáneo poco desarrollado. Durante el crecimiento presentan numerosas deformidades, puede estar afectado el sistema nervioso central, sistema cardiovascular, pulmones, tracto gastrointestinal, tracto urogenital, pared abdominal. (Francesca Oppitz, 2019)

Presentan descamación generalizada fina o lamelar, sin eritema, respetando pliegues, y ectropión; se asocia con artrogriposis, colestasis con hipoplasia de ductos biliares intrahepáticos, disfunción tubular renal, diabetes insípida nefrogénica, diarrea, anomalías plaquetarias, dismorfismo facial, malformaciones cerebrales. Generalmente mueren en el primer año. (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

V. OTROS SIGNOS ASOCIADOS

A. Síndrome de Chanarin- Dorfman

Es una patología hereditaria autosómica recesiva, el gen mutado es Abhydrolase Domain Containing 5 (ABHD5), produce una alteración del metabolismo lipídico que se caracteriza por ictiosis y depósitos lipídicos a diferentes niveles (hepático, ocular, auditivo, músculo-esquelético y sistema nervioso central).

Similar a Eritrodermia Ictiosiforme Congénita, eritroqueratodermia variabilis o bebé colodión, se asocia a esteatosis hepática con hepatomegalia, miopatía y vacuolas lipídicas en neutrófilos; menos frecuente retraso mental y del desarrollo, hipoacusia, cardiomiopatía, cataratas. (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

B. Síndrome Queratitis Ictiosis y Sordera (KID)

Patología genética de herencia autosómica dominante; el gen alterado es Gap Junction Beta (GJB2), es una eritroqueratodermia generalizada o localizada, presenta hiperqueratosis puntiforme y queratodermia palmoplantar difusa, asociada a hipoacusia neurosensorial, queratitis, fotofobia, malformaciones cerebrales, hipotricosis, tríada de oclusión folicular, infecciones, carcinoma espinocelular (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

C. Síndrome Ictiosis - Prematuridad

Enfermedad de herencia autosómica recesiva, el gen alterado es Solute Carrier Family 27 Member 4 (SLC27A4) presenta descamación gruesa de tipo caseoso, luego xerosis, hiperqueratosis folicular y descamación fina, se asocia a prematuridad, polihidramnios, asfixia neonatal, diátesis atópica, eosinofilia e IgE elevada. (Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S., 2020)

2.7. DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la enfermedad es clínico y estudio genético, se basa en la observación directa de las lesiones en la piel. Ante un cuadro sospechoso de ictiosis es necesario solicitar exámenes para descartar otras enfermedades que puedan causar deshidratación cutánea y presencia de escamas. Algunos elementos necesarios de tener en cuenta para llegar al diagnóstico de la enfermedad incluyen la identificación de obstrucción folicular, aumento de la temperatura local, y otras afectaciones como pérdida del conocimiento, desmayos y demás alteraciones de piel.

El componente genético de la ictiosis se encuentra definido hasta la actualidad con las alteraciones identificadas de varias mutaciones que se transmiten de forma autosómica recesiva. Estas mutaciones han sido identificadas de la siguiente forma TGM1, ALOXE3, ALOX12B, NIPAL4, ABCA12, CYP4F22, PNPLA1, LIPN y CERS3 (Morales González, Hernández Pallares, & Salinas Meritú, 2019). Estas mutaciones se basan principalmente en una serie de cambios que se manifiestan específicamente en la secuencia de la codificación y transcripción del Ácido Desoxirribonucleico (ADN), así como en la presencia de duplicaciones y deleciones del gen (Vázquez Gutiérrez, Granados Perez, & de la Rosa Santana, 2020). Para detectar cambios en la codificación de la secuencia de ADN se puede solicitar una prueba de PCR; por su parte para poder confirmar la presencia de deleciones y duplicaciones es necesario identificar el cariotipo mediante técnicas especiales como la

técnica FISH (Hibridación Fluorescente In Situ). Ambos procedimientos constituyen parte fundamental del diagnóstico molecular de la ictiosis (Pérez-Armas, 2013).

2.8. TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

El tratamiento integral se basa en mantener la temperatura del recién nacido, en una incubadora con ambiente humidificado; conservar el equilibrio hidroelectrolítico y la ingesta calórica. La alimentación e hidratación intravenosa no deben ser prolongadas para disminuir el riesgo de infecciones. Se debe tener en cuenta signos de infección cutánea o sistémica. Para el cuidado tópico de la piel se recomiendan baños diarios con jabones antisépticos y el uso de pomadas queratolíticas cada cuatro o seis horas, hasta que desaparezca la hiperqueratosis; se puede usar vaselina estéril o aceites inertes que ayudan a conservar la integridad de la barrera cutánea (Vázquez et al., 2020)

El tratamiento de la ictiosis tiene como objetivo fundamental revertir el estado de hiperqueratosis de la piel, para lograr una adecuada lubricación y humedad de la misma se utilizan distintas cremas y ungüentos. La aplicación de estos compuestos se recomienda que sea fundamentalmente después del baño, cuando la piel está aún húmeda, para facilitar la penetración de los compuestos a la subdermis y dermis profunda (Navarro Turcios, Molina Barrios, Moya Trejo, Moya Díaz, 2020).

Igualmente pueden utilizarse cremas que faciliten el proceso descamativo normal de la piel y que mejoren el estado de hiperqueratosis de las zonas afectas. Los compuestos esteroideos a utilizar por vía tópica constituyen un recurso terapéutico frecuentemente utilizado con resultados satisfactorios para este objetivo (Navarro Turcios, Molina Barrios, Moya Trejo, & Moya Díaz, 2020).

El pronóstico general de la enfermedad es favorable, sin embargo, la presencia de un proceso infeccioso, de origen bacteriano puede complicar el curso evolutivo de la enfermedad llegando a poner en peligro la vida del paciente. Los riesgos son mayores mientras menor es la edad de las personas afectadas (López del Huerto, Pérez González, Castro Suárez, Muñoz Medina, 2020).

Se recomienda adoptar medidas higiénicas sanitarias adecuadas a las personas con ictiosis consistentes en el baño diario para humectar la piel y prevenir la aparición de procesos infecciosos. Estas acciones son positivas para lograr un mejor estado de hidratación de la piel y en la prevención de procesos infecciosos e inflamatorios que representen riesgo de mutilación de diferentes partes del cuerpo (Morilla Guzmán, et al, 2018). La exposición a climas fríos, secos y al sol es referido como acciones que deben ser evitadas en los pacientes con esta enfermedad ya que condicionan un mayor riesgo de deshidratación y complicaciones de la piel (Noriega Juárez, et al, 2020).

2.9. MARCO CONCEPTUAL

- **Ácido Desoxirribonucleico:** Se definen las "moléculas del interior de las células que contienen información genética y la transmiten de una generación a otra" (Marcos Merino, Gallego Rocío, & Ochoa de Alda, 2019).
- **Eclabión:** Eversión que sufren los labios adoptando una forma de "O". Este tipo de "deformidad" se produce secundaria a la tracción mecánica que el engrosamiento de la piel afectada ejerce sobre la mucosa oral inicialmente y la conjuntiva posteriormente (Páez, et al, 2020).
- **Ectropión:** Deformidad donde la parte interna del párpado (superior o inferior) queda expuesto hacia afuera debido a que el borde externo (libre) del párpado superior o del párpado inferior giran condicionando la exposición de la parte interna (Rossetto Júlia, Gracitelli Carolina, Osaki Tammy, & Osaki Midori, 2019).
- **Eritrodermia:** Enfermedad inflamatoria de la piel que puede llegar a afectar al 90% de la superficie corporal. Su aspecto clínico es el de una piel enrojecida e inflamada con presencia de lesiones eritematosas fundamentalmente (Oyarzabal Guerra, Oyarzabal Rodríguez, & Oyarzabal Guerra, 2020).
- **Hiperqueratosis:** Engrosamiento de la capa externa de la piel, que está compuesta de queratina, una fuerte proteína protectora" (Resa Serrano, & González Jimeno, 2020).
- **Ictiosis:** Grupo de enfermedades que producen escamas visibles en toda o gran parte de la superficie de la piel. Su nombre deriva de la palabra griega que significa pez (Montoya, Arias, Salazar, & Restrepo, 2019).
- **Queratodermia:** Engrosamiento de la piel. Su sitio de afectación predominante son las palmas de las manos y la planta de los pies. Puede acompañarse de fisuras, descamación y secundariamente puede infectarse por presencia de bacterias (Montoya, Arias, Salazar, & Restrepo, 2019).
- **Técnica FISH:** Hibridación fluorescente in situ (FISH) es una técnica de laboratorio que permite detectar y localizar a la vez una secuencia específica de ADN en un cromosoma determinado. La explicación para su identificación se basa en la exposición que se realiza de los cromosomas a una pequeña secuencia del ADN que se pretende obtener su ubicación. Este procedimiento se conoce con el nombre de sonda al tener una molécula fluorescente pegada a la secuencia que permitirá identificar el cromosoma en el que se localiza la frecuencia del ADN (Garrote Santana, et al, 2017).

CAPÍTULO III

3. METODOLOGÍA

3.1. TIPO Y DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN:

Se realizó una investigación básica, no experimental, descriptiva, documental y retrospectiva con el objetivo de determinar las características de los recién nacidos con ictiosis en el servicio de Neonatología del Hospital Provincial General Docente Riobamba durante el periodo comprendido entre los meses de enero 2016 y diciembre 2020 y otros elementos relacionados con la enfermedad

3.2. MÉTODOS DE INVESTIGACIÓN

Durante el desarrollo del estudio se utilizaron métodos del nivel teórico y estadísticos que se explican a continuación:

3.2.1. Métodos teóricos

Dentro de los métodos estadísticos utilizados destacan:

- **Histórico lógico:** permitió realizar un recorrido por los referentes históricos y actuales relacionados con la ictiosis incluyendo su definición, etiopatogenia, manifestaciones clínicas, diagnóstico y manejo clínico de los pacientes con esta enfermedad.
- **Analítico sintético:** posibilitará descomponer el problema de investigación planteado en sus principales elementos para ser analizados individualmente y a partir de este análisis poder llegar a conclusiones mediante la síntesis del análisis de los elementos individuales.
- **Inductivo deductivo:** permitió utilizar elementos particulares del problema de investigación para llegar a una conclusión final general; pero también permitió utilizar principios generales para llegar a una conclusión específica que explicó los elementos relacionados con la ictiosis y las características generales de la enfermedad en el Servicio de Neonatología del HPGDR.

3.2.2. Métodos estadísticos

Los métodos estadísticos estuvieron representados por la determinación de medidas de tendencia central, de dispersión, frecuencias absolutas y porcentajes utilizados en el procesamiento de los datos obtenidos como parte de la estadística descriptiva.

3.3. ENFOQUE DE LA INVESTIGACIÓN

El enfoque de la investigación fue mixto ya que se incluyeron elementos cualitativos y cuantitativos. Los elementos cualitativos estuvieron dados por la guía de búsqueda de

información y los elementos cuantitativos se relacionan con los datos obtenidos en el procesamiento de la información.

3.4. ALCANCE DE LA INVESTIGACIÓN

El alcance del estudio fue descriptivo ya que se determinó las características generales de los recién nacidos con ictiosis, sus madres y los elementos característicos de la enfermedad en la unidad de análisis del estudio; pero se procedió a describir elementos importantes relacionados con la enfermedad como fueron la definición, los mecanismos etiopatogénicos, diagnóstico y manejo terapéutico de los recién nacidos con ictiosis.

3.5. UNIDAD DE ANÁLISIS

La unidad de análisis para la presente investigación estuvo conformada por el Servicio de Neonatología del HPGDR.

3.6. POBLACIÓN Y MUESTRA

3.6.1. Población

La población del estudio estuvo constituida por la totalidad de las historias clínicas de los recién nacidos atendidos en el Servicio de Neonatología del HPGDR durante el periodo comprendido entre los meses de enero 2016 y diciembre de 2020. Lo cual ascendió a un total de 1787 historias clínicas. De este total se identificará en un primer momento las historias de recién nacidos con diagnóstico clínico positivo de ictiosis y a partir del número identificado se podrá calcular la incidencia y poder continuar con esa cifra como universo del estudio.

3.6.2. Muestra

Se trabajó con la totalidad de las historias clínicas de los recién nacidos atendidos en el Servicio de Neonatología del HPGDR. Al trabajarse con la totalidad de las historias clínicas no fue necesario utilizar fórmulas matemáticas para calcular el tamaño de la muestra ni utilizar métodos de muestreo para conformar la misma.

3.7. VARIABLES DE ESTUDIO

Durante el desarrollo de la investigación se tuvieron en cuenta las siguientes variables de investigación:

- Características generales de los niños: esta variable incluyó como subvariables el sexo, edad gestacional, peso al nacer y puntuación de APGAR.
- Características generales de las madres: incluyó la determinación de la edad, autoidentificación étnica, nivel educacional, presencia de consanguinidad.
- Presencia de ictiosis

- Características de la ictiosis: dentro de esta variable se identificaron las subvariables tipo de ictiosis, manifestaciones clínicas y severidad de la enfermedad.

3.7.1. Variables dependientes

- Características generales de los niños
 - Edad gestacional, peso al nacer.
- Características generales de las madres
 - Edad y consanguinidad.
- Características de la ictiosis

3.7.2. Variables independientes

- Características generales de los niños
 - Sexo y la puntuación de APGAR
- Características generales de las madres
 - Autoidentificación étnica, procedencia y nivel de educación
- Presencia de ictiosis

3.8. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Variables	Subvariable	Tipo	Escala	Definición operacional	Indicadores
Características generales de los niños	Sexo	Independiente Cualitativa nominal dicotómica	Masculino Femenino	Según sexo expresado fenotípicamente en el momento del nacimiento	Frecuencia y porcentaje de recién nacidos según sexo
	Edad Gestacional al Nacimiento	Dependiente Cualitativa nominal dicotómica	Menor a 36.6 semanas Igual a 37 semanas Mayor a 37.1 semanas	Se refiere al nacimiento del niño(a) antes de las 37 semanas de gestación. La escala utilizada es: <ul style="list-style-type: none"> Menor: nacimiento antes de las 36.6 semanas. Igual: nacimiento en las 37 semanas Mayor: nacimiento después de las 37.1 semanas. 	Frecuencia y porcentaje de recién nacidos según presencia de prematuridad
	Peso al nacer	Dependiente Cualitativa nominal dicotómica	Bajo peso Normopeso	Se refiere al peso del niño(a) en el momento del nacimiento. La escala utilizada es: <ul style="list-style-type: none"> Bajo peso: inferior a 2500 gramos. Normo peso: igual o superior a los 2500 gramos. 	Frecuencia y porcentaje de recién nacidos según peso al nacer
	Puntuación de APGAR	Independiente Cualitativa nominal dicotómica	Bajo (2-6 pts) Normal (7-10 pts)	Se refiere a los resultados del test de APGAR al minuto y a los cinco minutos. Se utiliza como elemento central el valor determinado a los cinco minutos. La escala es la siguiente: <ul style="list-style-type: none"> Bajo: valores entre 2 - 6 puntos. Normal: valores entre 7 – 10 puntos. 	Frecuencia y porcentaje de recién nacidos según resultados del APGAR

Características generales de las madres	Edad	Dependiente Cuantitativa discreta	Menor de 18 años Entre 19 y 35 años Mayor de 36 años	Según la edad biológica en el momento del diagnóstico de ictiosis de su hijo.	Frecuencia y porcentaje de madres según grupo de edades
	Autoidentificación étnica	Independiente Cualitativa nominal politómica	Blanca Negra Indígena Mestiza Afroecuatoriana	Se refiere a la percepción que tienen las madres en torno a la etnia a la cual pertenece	Frecuencia y porcentaje de madres según autoidentificación étnica
	Procedencia	Independiente Cualitativa nominal dicotómica	Urbana Rural	Se refiere a la procedencia de las madres de los niños diagnosticados con ictiosis. Se definen las siguientes opciones <ul style="list-style-type: none"> ● Urbano: procede de áreas con determinadas características de desarrollo socioeconómico ● Rural: procede de áreas con escasez de características de desarrollo socioeconómico 	Frecuencia y porcentaje de madres según el nivel educacional
	Nivel educacional	Independiente Cualitativa nominal politómica	Analfabeta Primaria Secundaria Superior	Se refiere a los niveles de educación que han sido vencidos por las madres de los niños diagnosticados de ictiosis. <ul style="list-style-type: none"> ● Analfabeta: sin estudios ● Primaria: cumplidos y vencidos los niveles de educación primaria ● Secundaria: cumplidos y vencidos los niveles de educación secundaria (bachillerato) 	Frecuencia y porcentaje de madres según el nivel educacional

				<ul style="list-style-type: none"> ● Superior: cumplidos y vencidos los niveles de educación superior 	
	Consanguinidad	Dependiente Cualitativa nominal politómica	Presencia Ausencia	Se refiere a la presencia de consanguinidad entre los padres del recién nacido diagnosticado con ictiosis	Frecuencia y porcentaje de madres según presencia de consanguinidad
Presencia de ictiosis	No se define subvariable	Independiente Cualitativa nominal dicotómica	Presencia Ausencia	Se refiere a la confirmación del diagnóstico de ictiosis. Para determinar la tasa se utilizará en torno a 1000 recién nacidos. Se utilizará la fórmula matemática que divide el número de recién nacidos con diagnóstico de ictiosis sobre el total de recién nacidos atendidos y el valor resultante se multiplica por 1000.	Tasa de incidencia de ictiosis por cada mil recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología
Características de la ictiosis	Tipo de ictiosis	Dependiente Cualitativa nominal politómica	<ul style="list-style-type: none"> ● Vulgar ● Recesiva ligada al cromosoma X ● Laminar ● Epidermolítico a superficial ● Bebé colodión ● Arlequín 	Se refiere al tipo de ictiosis determinado en el momento del diagnóstico de la enfermedad y que se plasma en la historia clínica de los recién nacidos diagnosticados con ictiosis	Frecuencia y porcentaje de recién nacidos según tipo de ictiosis
	Tipo de manifestaciones clínicas	Dependiente Cualitativa nominal politómica	Deshidratación de la piel Hiperqueratosis Descamación Fisuras	Según el reporte de las manifestaciones clínicas de la ictiosis en la historia clínica de los recién nacidos diagnosticados con la enfermedad.	Frecuencia y porcentaje de recién nacido según tipo manifestaciones clínicas

3.8.1. Criterios de inclusión

- Recién nacidos de ambos sexos con diagnóstico clínico de ictiosis.
- Recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Provincial General Docente Riobamba durante el período enero 2016 a diciembre 2020

3.8.2. Criterios de exclusión

- Recién nacidos que no poseen diagnóstico clínico de ictiosis.
- Recién nacidos cuya historia clínica este alterada o incompleta.

3.8.3. Recursos Humanos

APELLIDOS Y NOMBRES	INSTITUCIÓN	CARGO O RESPONSABILIDAD
Michael Daniel Marroquín Ortega	Universidad Nacional de Chimborazo	Investigador
Zorayda Janina Ramón Borja	Universidad Nacional de Chimborazo	Investigador
Dra. Dayssy Viviana Crespo Vallejo	Hospital Provincial General Docente Riobamba	Tutor

3.8.4. Recursos Materiales

DETALLE	CANTIDAD
Computadora	2
Hojas de papel bond	100
Esferos	2
Impresora	1
Flash Memory	2

3.9. TÉCNICAS, INSTRUMENTOS Y PROCEDIMIENTOS DE INVESTIGACIÓN

Durante el desarrollo del estudio se tuvo como técnica de investigación la revisión documental; esta permitió, primeramente, obtener información actualizada sobre la ictiosis y sus características generales. En segundo lugar, la revisión documental fue la técnica que permitió obtener toda la información de las variables de investigación de las historias clínicas

de los recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis atendidos en el Servicio de Neonatología del HPGDR. La utilización de la revisión bibliográfica fue el elemento fundamental que permitió cumplir los objetivos específicos planteados en el estudio.

Se utilizaron dos instrumentos de investigación en el estudio. El primero de ellos fue una guía de búsqueda de información que orientó al equipo de investigación sobre los elementos necesarios a buscar e identificar para dar cumplimiento a los objetivos del estudio. El segundo instrumento de investigación fue un modelo de recolección de información el cual permitió homogenizar toda la información recopilada

Después de aprobado el tema de investigación por la dirección de carrera y la comisión de titulación de la carrera de medicina de la Universidad Nacional de Chimborazo, se procedió a solicitar autorización para poder tener acceso a las historias clínicas de los recién nacidos atendidos en el Servicio de Neonatología del HPGDR durante el periodo comprendido entre los meses de enero del 2016 y diciembre del 2020. Una vez que se obtuvo la información se procedió, de forma paulatina y organizada, a revisar las historias clínicas y obtener la información necesaria para dar cumplimiento a los objetivos del estudio.

3.10. PROCESAMIENTO ESTADÍSTICO

La información recopilada fue procesada de forma automática con la implementación del programa estadístico SPSS en su versión 26.0 para Windows, se determinaron medidas de tendencia central (tabla 1) para el procesamiento de las variables cuantitativas y frecuencias absolutas y porcentajes para el procesamiento de las variables cualitativas. El nivel de confianza de la información fue fijado en el 95% y el margen de error en el 5%. La significación estadística estuvo dada por una p igual o inferior a 0,05 (tabla 3,4). Todos los resultados obtenidos fueron mostrados en forma de tablas y gráficos estadísticos para facilitar la interpretación y comprensión de los mismos.

3.11. CONSIDERACIONES ÉTICAS:

Durante el desarrollo de la investigación se cumplieron las normas y procedimientos establecidos en la Declaración de Helsinki 2 para realizar estudios en seres humanos aplicables a este tipo de investigación. Se dio prioridad a la confidencialidad de la información por lo que no se utilizaron datos de identidad personal y cada historia clínica fue codificada con códigos alfanuméricos. La base de datos de la información de la investigación fue eliminada después de realizar el informe final del estudio.

CAPÍTULO IV

4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

4.1. RESULTADOS

Tabla 1.- Porcentaje de ictiosis de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR

Elementos a utilizar	Muestra total 1787 recién nacidos	
	Frecuencia	Porcentaje
Total de recién nacidos atendidos	1787	
Total de casos con ictiosis	43	2.4 %

Fuente: análisis de la información

Se observa en la tabla 1 el resultado del porcentaje de ictiosis en los recién nacidos atendidos en el Servicio de neonatología del HPGDR durante el periodo enero 2016 - diciembre 2020. De un total de 1787 pacientes atendidos 43 presentaron diagnóstico clínico de ictiosis; por lo que el porcentaje de la enfermedad es de 2.4% que se considera bajo.

Tabla 2.- Distribución de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según características generales

Características generales	Muestra total de 43 recién nacidos ingresados con diagnóstico de ictiosis	
	Frecuencia (por ciento)	
Sexo		
Masculino	18 (41,86)	
Femenino	25 (58,14)	
Edad gestacional al nacimiento		
Menor a 36.6 semanas	31 (72,09)	
Igual a 37 semanas	0 (0)	
Mayor a 37.1 semanas	12 (29,91)	
Peso al nacer		
Bajo Peso	26 (60,46)	
Normopeso	17 (39,54)	
PUNTUACIÓN APGAR AL MINUTO		
Bajo (2 - 6 pts)	29 (67,45)	
Normal (7 - 10 pts)	14 (32,55)	
PUNTUACIÓN APGAR A LOS 5 MINUTOS		
Bajo (2 - 6 pts)	18 (41,86)	
Normal (7 - 10 pts)	25 (58,14)	
PUNTUACIÓN APGAR A LOS 10 MINUTOS		
Bajo (2 - 6 pts)	4 (9,31)	
Normal (7 - 10 pts)	39 (90,69)	

Fuente: historias clínicas

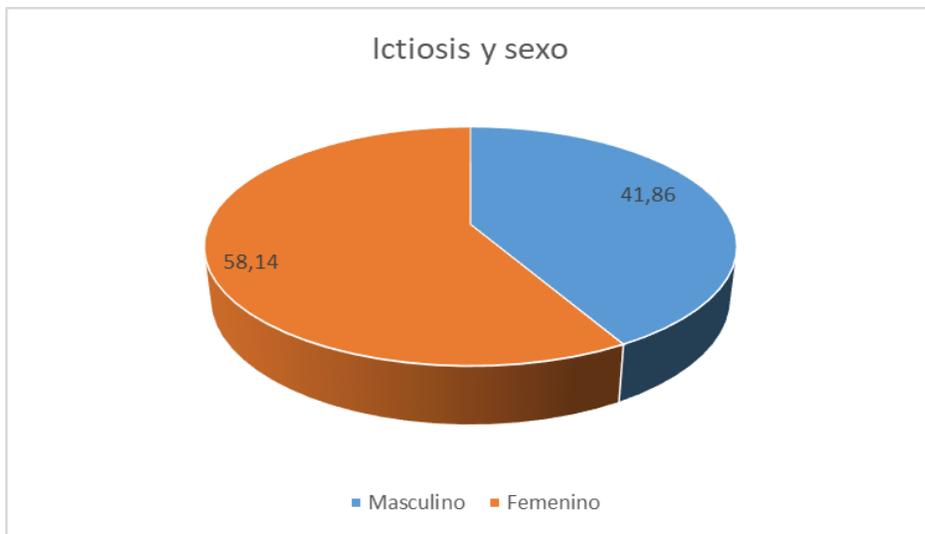


Figura 1.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según sexo

Fuente: tabla 2

Muestran la tabla 2 y figura 1 las características generales de los recién nacidos atendidos diagnosticados clínicamente con ictiosis. En relación al sexo se encontró un predominio del sexo femenino (58,14%) en comparación con el sexo masculino (41,86%).

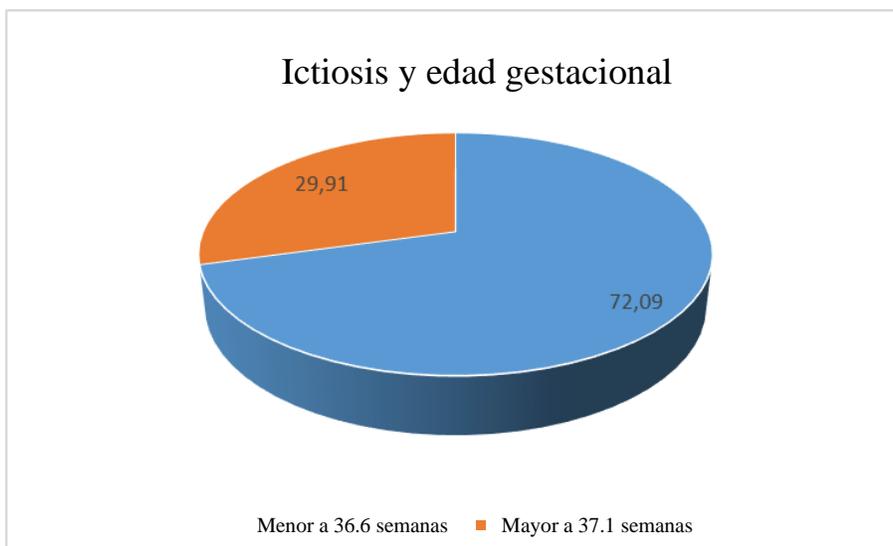


Figura 2.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según edad gestacional

Fuente: tabla 2



Figura 3.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según peso al nacer

Fuente: tabla 2

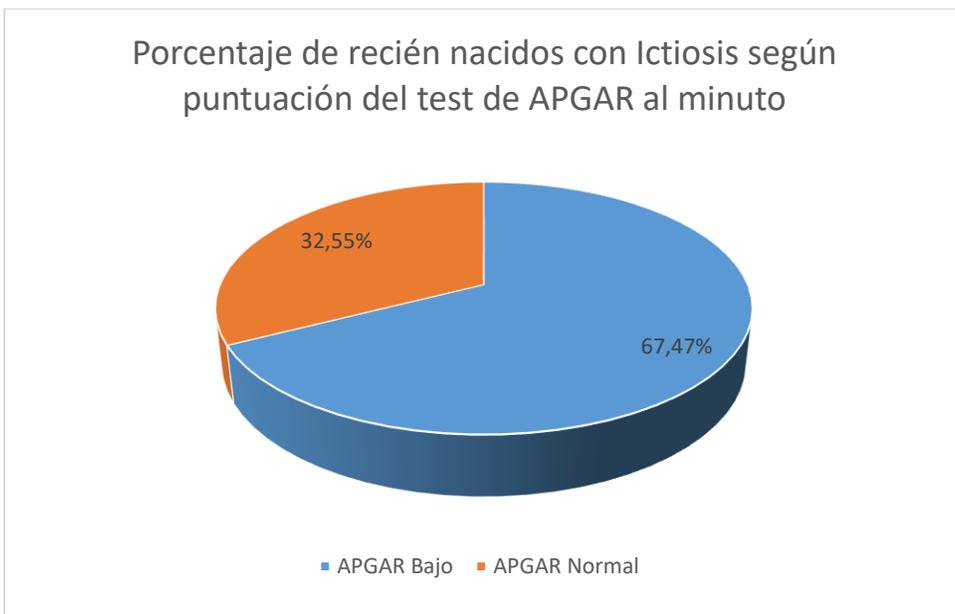


Figura 4.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según puntuación de test de APGAR al minuto

Fuente: tabla 2

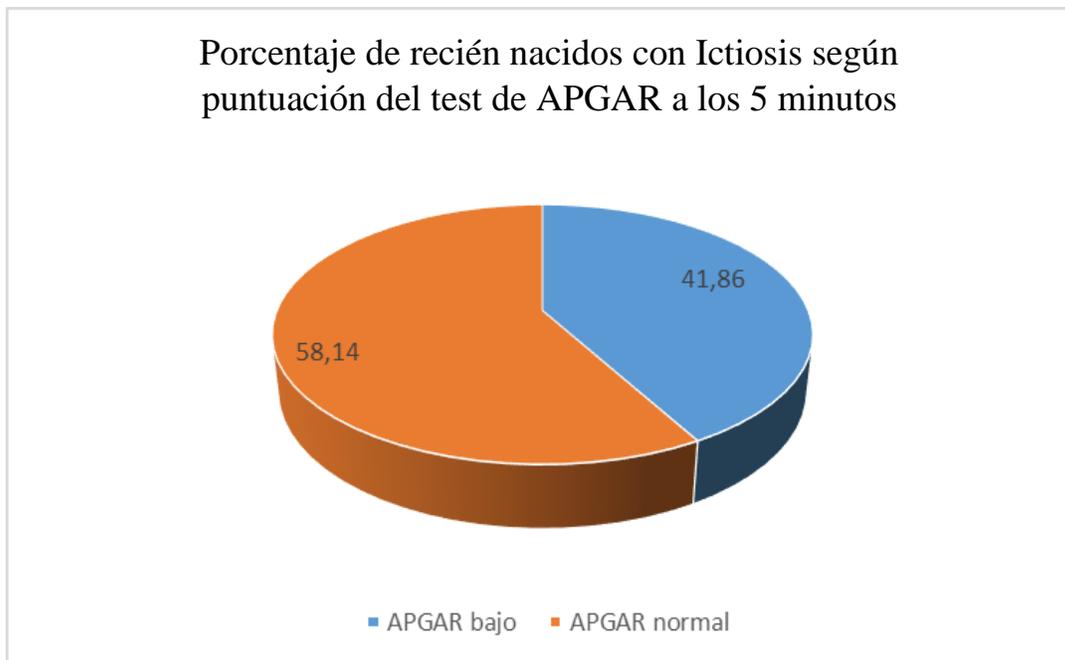


Figura 5.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según puntuación de test de APGAR a los 5 minutos
Fuente: tabla 2

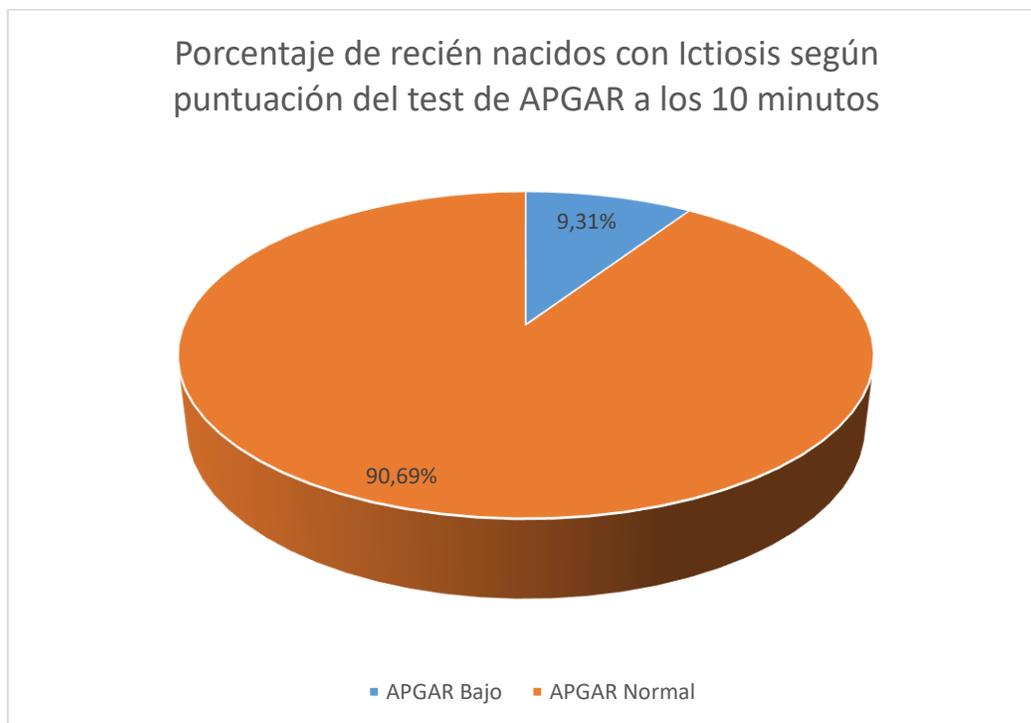


Figura 6.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según puntuación de test de APGAR a los 10 minutos
Fuente: tabla 2

Predominaron los recién nacidos ingresados con una edad gestacional al nacimiento menor a 36.6 semanas (27,91%), bajo peso (60,46%) y con resultados del test de APGAR normal, sin embargo es importante señalar que; al minuto la puntuación del test de APGAR fue bajo en un 67,45%, cabe destacar que este porcentaje disminuyó a los 5 minutos donde se evidencia una puntuación de APGAR bajo en el 41,86% de los recién nacidos diagnosticados clínicamente con ictiosis y que solamente el 9,31% continuó con una puntuación de test de APGAR entre 2 – 6 puntos a los 10 minutos de su nacimiento.

(tabla 2 y figura 2-6).

Tabla 3.- Distribución de características generales de las madres de los recién nacidos ingresados al Servicio de Neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis

Características generales	Muestra total de 43 madres de recién nacidos ingresados con ictiosis		
	Frecuencia	Porcentaje	*p
Edad			
Menor a 18 años	16	37,20	0,065
Entre 19 y 35 años	09	20,93	0,077
Mayor de 36 años	18	41,86	0,059
Autoidentificación étnica			
Blanca	5	11,63	0,088
Negra	3	6,98	0,093
Indígena	22	51,16	0,049
Mestiza	9	20,93	0,079
Afroecuatoriana	4	9,30	0,091
Procedencia			
Rural	33	76,74	----
Urbana	10	23,26	----
Nivel educacional			
Analfabeta	8	18,60	0,091
Primaria	22	51,16	0,078
Secundaria	11	25,58	0,074
Superior	2	4,65	0,095
Consanguinidad			
Si	29	67,44	----
No	14	32,56	----

Fuente: historias clínicas *p≤0,05

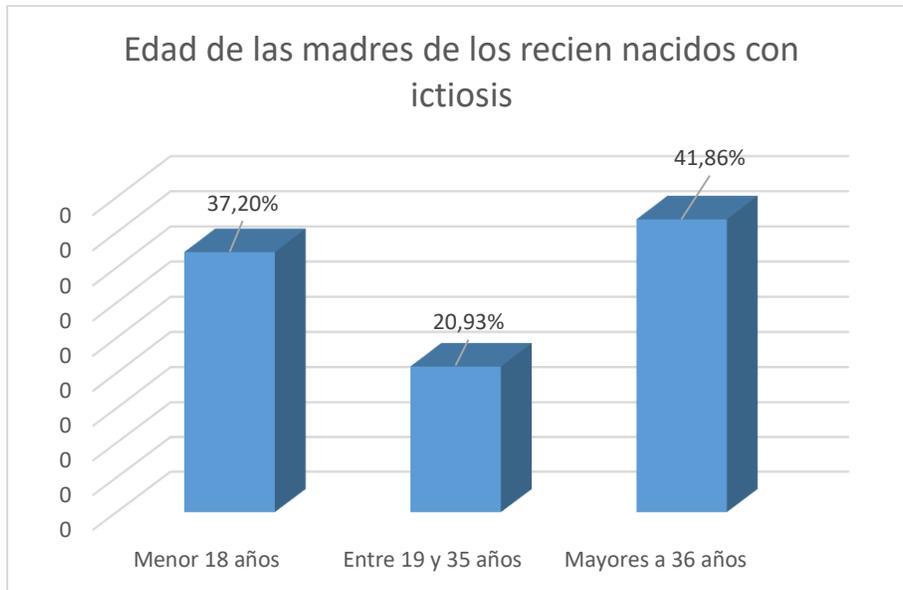


Figura 7.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según edad de las madres

Fuente: tabla 3

El análisis de las características generales de las madres de los recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR a los que se les diagnosticó clínicamente ictiosis mostró un predominio de mujeres con más de 36 años de edad en el momento del parto (41,86%). Le siguieron las mujeres con edad menores a 18 años (37,20%) y las que tenían entre 19 y 35 años de edad en el momento del parto y/o cesárea (20,93%) (tabla 3 y figura 7).

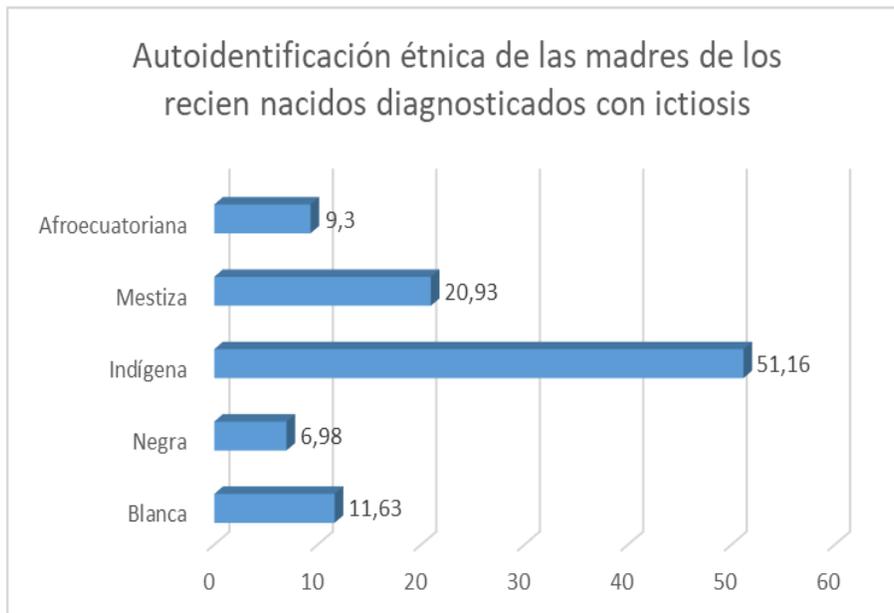


Figura 8.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según autoidentificación étnica de las madres

Fuente: tabla 3

Se muestra en la tabla 3 y figura 8 que el 51,16% de las madres de los recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis se autoidentifican como indígenas, dato estadísticamente significativo. Un 20,93% de las madres se identificaron como mestizas y el 11,63% como blancas. También un 9,30% de madres se consideraron pertenecientes a la etnia Afroecuatoriana y solo el 6,98% se identificaron como de la raza negra.

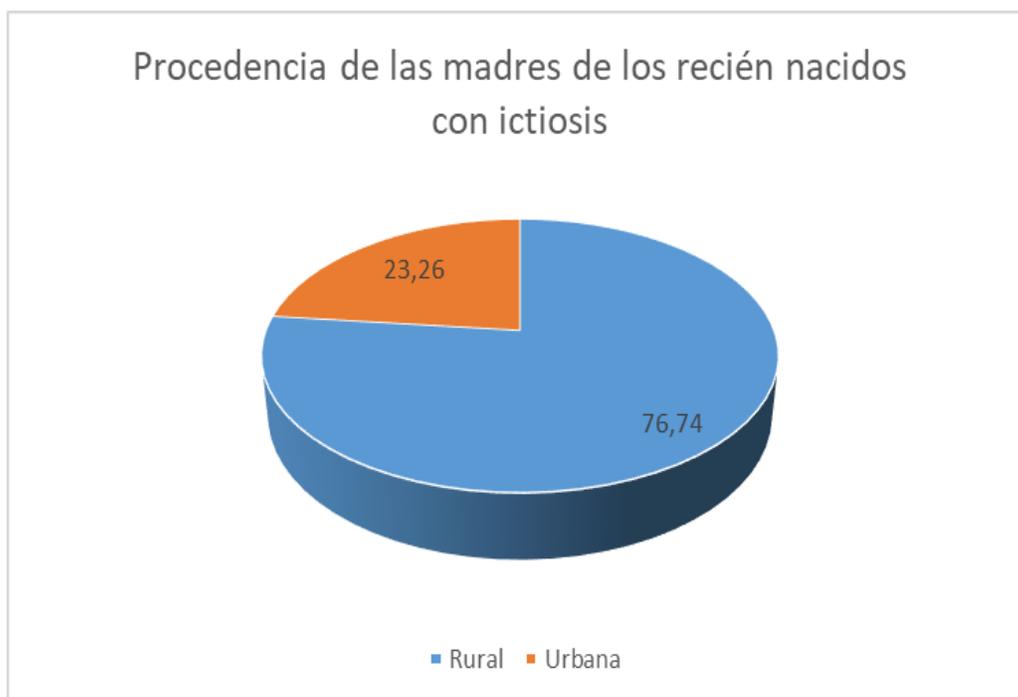


Figura 9.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según procedencia de las madres

Fuente: tabla 3

El 76,74% de las madres de los recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis procedía del área rural y solo el 23,26% del área urbana. Datos que se muestran en la tabla 3 y figura 9.

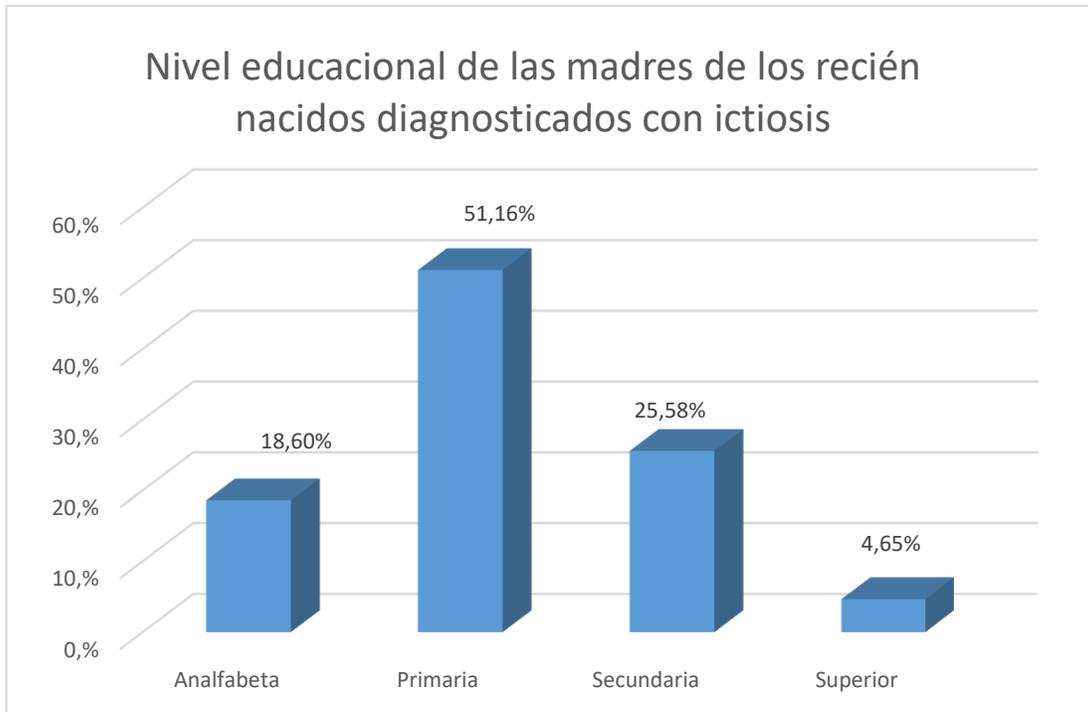


Figura 10.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según nivel educacional de las madres

Fuente: tabla 3

Al realizar el análisis del nivel educacional de las madres de los recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis se obtuvo un predominio de madres que habían culminado el nivel primario (51,16%). Le siguieron las madres que lograron vencer estudios secundarios (25,58%) y las analfabetas (18,60%). Un 4,65% había cursado estudios universitarios.



Figura 11.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según consanguinidad de los padres

Fuente: tabla 3

La consanguinidad de los padres fue un elemento predominante en el 67,44% de los recién nacidos a los que se le diagnóstico alguna forma clínica de ictiosis en el Servicio de Neonatología del HPGDR. Solo en el 32,56% de los padres de estos niños con ictiosis no se recogió el antecedente de consanguinidad.

Tabla 4.- Distribución de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según características de la enfermedad

Características generales	Muestra total de 43 recién nacidos ingresados con diagnóstico de ictiosis		
	Frecuencia	Porcentaje	*p
Tipo de manifestaciones clínicas presentes			
Deshidratación de la piel	27	62,79	----
Hiperqueratosis	23	53,49	----
Descamación	24	55,81	----
Fisuras	13	30,23	----
Tipo de ictiosis (forma clínica)			
Vulgar o común	17	39,53	0,06
Recesiva ligada al cromosoma X	0	0,00	----

Laminar	9	20,93	0,079
Epidermolítica superficial	7	16,28	0,084
Bebe colodión	5	11,63	0,088
Arlequín	5	11,63	0,088

Fuente: historias clínicas * $p \leq 0,05$

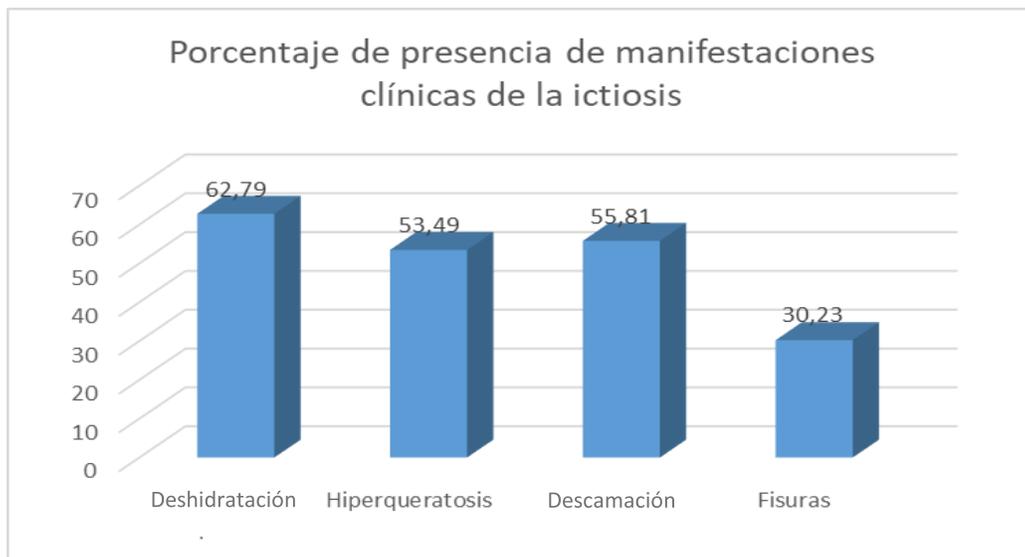


Figura 12.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según tipo de manifestaciones clínicas

Fuente: tabla 4

Se observa en la tabla 4 y figura 12 que la deshidratación de la piel fue la manifestación clínica que con mayor frecuencia fue identificada en los recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis, alcanzando el 62,79% de presentación. En el 55,81% de los casos se identificó presencia de descamación de la piel y en el 53,49% existió hiperqueratosis. Las fisuras de la piel estuvieron presentes en el 30,23% de los recién nacidos con diagnóstico clínico positivo de la enfermedad.

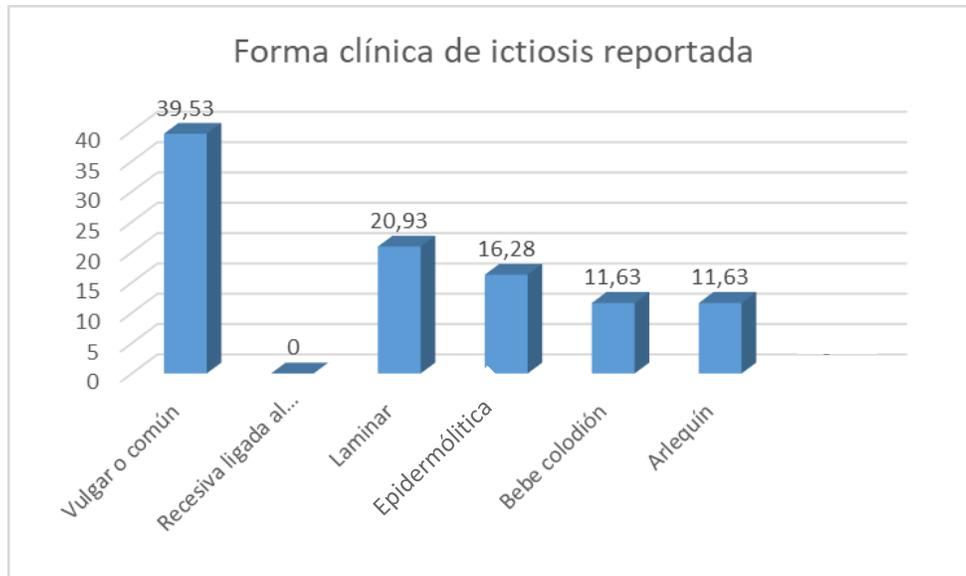


Figura 13.- Porcentaje de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología del HPGDR con diagnóstico clínico de ictiosis según forma clínica de la enfermedad

Fuente: tabla 4

Al analizar los tipos de ictiosis, o formas clínicas de la enfermedad, reportadas en las historias clínicas se evidenció que la ictiosis vulgar fue la de mayor frecuencia de identificación con presencia en el 39,53% de los casos. Le siguieron, en menores porcentajes, la laminar (20,93%) y la epidermolítica superficial (16,28%). Otras formas clínicas presentes en los reportes diagnósticos de las historias clínicas fueron, Arlequín y la forma conocida como bebe colodión que se diagnosticaron sin estudio genético en el 11,63% respectivamente de los recién nacidos

4.2. DISCUSIÓN

La ictiosis es una enfermedad poco común, con un porcentaje bajo en el servicio de Neonatología del HPGDR comparando con otras investigaciones antes mencionadas (Morales González, Hernández Pallares, & Salinas Meritú, 2019). Sin embargo, en aras de entender mejor este resultado es importante señalar que los reportes de esta enfermedad se refieren a un total de recién nacidos ingresados al servicio de neonatología; excluyendo a todos los recién nacidos durante el periodo analizado.

El análisis de las características generales de los recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis reportado en la historia clínica, mostró un predominio del sexo femenino. Este resultado no puede ser comparado con estudios recientes ya que la mayoría de los reportes de la literatura son presentaciones de casos. En estos reportes existen recién nacidos masculinos y femeninos. No existen reportes que identifiquen y/o expliquen el predominio de la enfermedad por un sexo determinado; quizás una explicación este dado por el predominio de afectaciones genéticas en las personas confirmadas; sin embargo, no existe

relación o herencia ligada al sexo de forma predominante de las distintas formas clínicas de la enfermedad; aunque si se encuentra bien definida una forma clínica de ictiosis relacionada con alteración hereditaria de tipo recesiva ligada al cromosoma X.

La caracterización de recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis con una edad gestacional menor a las 36.6 semanas, es un elemento que ha sido señalado por otros autores (Morales González, Hernández Pallares, & Salinas Meritú, 2019). Una posible explicación que relacione la edad gestacional y la ictiosis puede estar dada por la no terminación del proceso de maduración de las células de la piel o en relación con alteraciones de los antifosfolípidos de las membranas celulares de las células cutáneas, especialmente de la capa más superficial (Vergara Uzcategui, 2017).

La no maduración de estos elementos condiciona un estado de fragilidad de la dermis y de la subdermis ocasionando pérdida de la continuidad. Adicionalmente se conjugan otros factores como la inmadurez de las glándulas sudoríparas ubicadas en el tegumento cutáneo que generan deshidratación y la debilidad de los puentes que unen al tejido conectivo de la piel, constituido por colágeno fundamentalmente, que condicionan igualmente fisuras cutáneas (Cubero Rego, Morales Mesa, Broche Cando, & Ortega Perdomo, 2017).

No se encuentran reportes que hayan analizado el peso al nacer de los recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis. El equipo de trabajo considera que el predominio del bajo peso no debe estar relacionado directamente con la enfermedad, sino con la condición de prematuridad; en la cual si existe evidencia de asociación entre prematuridad y bajo peso al nacer (Robaina Castellanos, 2017).

Otro resultado importante señalado en el análisis de las características generales de los recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis se relaciona con el porcentaje elevado de ellos con puntuación del test de APGAR entre 2 – 6 puntos a los 5 minutos de nacido. A pesar de no encontrarse reportes que analizaran este aspecto, la interpretación que hace el equipo de trabajo se relaciona con los efectos hemodinámicos que puede generar las alteraciones de la piel en el correcto funcionamiento neurosensorial de los recién nacidos.

El análisis de las características de las madres de los niños y niñas con diagnóstico clínico de ictiosis mostró algunos elementos importantes de destacar. El primer elemento que destaca es el predominio de recién nacidos cuyas madres tenían edades menores a 18 años o más de 36 años, es decir estaban en edades extremas.

Aunque no existen reportes que muestren relación entre la edad materna y la presencia de ictiosis, es importante destacar el papel que juega la edad materna en la incidencia y prevalencia de distintos trastornos que afectan tanto a la gestante como al feto (Moya Toneut, et al, 2017). Es por esto que sería importante investigar si existe algún tipo de relación entre

la edad materna y la presencia de ictiosis; quizás la relación no sea directamente con la enfermedad, pero si pudiera estar relacionado con algún tipo de alteración cromosómica en el momento de la gestación.

De esta forma, la edad materna condicionaría alteraciones genéticas en mujeres susceptibles que pudieran ocasionar las mutaciones y alteraciones cromosomales que generan la ictiosis. De comprobarse esta teoría la edad materna sería considerada como factor de riesgo para la aparición de una enfermedad que afecta a los recién nacidos.

El predominio de mujeres indígenas, de procedencia rural, en las que se identificó consanguinidad tiene coincidencias con reportes de la enfermedad que exponen un mayor riesgo de aparición de la ictiosis en prematuros y en presencia de consanguinidad de los padres (Mesa Trujillo, & Lantigua Cruz, 2019). Por su parte la procedencia, el bajo nivel educacional constituye un elemento que de una forma u otra pudieran justificar determinadas conductas que, aunque no favorecieron la aparición de la ictiosis si fueran elementos negativos de un adecuado seguimiento de la gestación (Chávez Fernández, et al, 2017; San-Martín, et al, 2018).

La consanguinidad es una práctica que aún tiene bastante arraigo sobre todo en poblaciones rurales y en comunidades indígenas. Esta práctica genera alteraciones de la mitosis y la meiosis y por consiguientes alteraciones estructurales a nivel cromosómico que son los responsables de la aparición de la ictiosis (Mesa Trujillo, & Lantigua Cruz, 2019).

Por otra parte, ha sido descrito en varias investigaciones que mientras mayor es el nivel educacional de las personas mayores son las precauciones en torno a la salud. Es por eso que el caso de los recién nacidos diagnosticados con ictiosis presentan características como la prematuridad, la consanguinidad de los padres, las alteraciones de la edad materna y la procedencia rural que, de una forma u otra, han sido relacionados con la ictiosis o pudieran estar relacionados.

Otros elementos analizados fueron los relacionados con la ictiosis; en este sentido destaca que la deshidratación de la piel fue la manifestación clínica de la ictiosis que con mayor frecuencia fue reportada. Es un resultado que ha sido señalado por varios autores y que constituye uno de los elementos característicos de la enfermedad que constituyen pilares para el diagnóstico (Martínez Lemus, et al, 2018).

Aunque no existen muchas explicaciones para esta manifestación clínica, dada por el calificativo de enfermedad singular que tiene la ictiosis, el equipo de trabajo se basa en la hipótesis de afectación de las glándulas exocrinas de la piel. La afectación pudiera deberse a varias situaciones, alteraciones cromosómicas, proceso inflamatorio sobreañadido, trastornos hormonales y/o inmadurez del sistema tegumentario (Morilla Guzmán, et al, 2018).

El resto de las manifestaciones clínicas identificadas también son referidas por autores como Morilla Guzmán y otros (2018). Forman parte del cortejo sintomático de la ictiosis y consideradas como elementos distintivos de la enfermedad. Estas manifestaciones no son más que la secuencia de sucesos secundarios a la deshidratación de la piel; misma que la condiciona a hiperqueratosis que prosigue en descamación de la capa superficial de la piel. Por su parte la deshidratación y la hiperqueratosis condicionan la aparición de fisuras que complican más aún el estado de la piel y pudieran significar la puerta de entrada de distintos gérmenes ocasionando procesos infecciosos de la piel y otras complicaciones.

En relación al tipo de ictiosis identificada destacó la forma vulgar o común. Otras formas clínicas también fueron reportadas, pero es importante señalar que esta es una enfermedad con componente genético y los estudios genéticos en el país son costosos y de difícil acceso para la mayor parte de la población. Esta situación dificulta considerablemente el adecuado diagnóstico de la ictiosis y poder trazar estrategias, planes y acciones para prevenir la enfermedad y disminuir la incidencia y prevalencia de la misma.

Aún queda mucho por estudiar, investigar y conocer en torno a la ictiosis. Sin embargo, a la luz de los conocimientos actuales, resulta fundamental perfeccionar el control del riesgo preconcepcional y accesibilizar los servicios de diagnóstico y asesoría genética para poder minimizar la incidencia de afecciones como estas que dejan huellas profundas en la calidad de vida de los enfermos y sus familiares.

CAPÍTULO V

5. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

5.1. CONCLUSIONES

- Se determinó la caracterización de recién nacidos con diagnóstico clínico de ictiosis en el Servicio de Neonatología del HPGDR, en el que se evidencia un predominio de sexo femenino, con una edad gestacional menor a las 36.6 semanas y con bajo peso al nacer. Se identificó un porcentaje elevado de casos con valores entre 2 – 6 puntos de test de APGAR al minuto y a los cinco minutos del nacimiento; dicha puntuación aumentó con valores de 7 a 10 puntos, evidenciando un porcentaje de 90,69% de test de APGAR normal a los diez minutos, y un 9.3% de pacientes permanecieron con un test de APGAR bajo.
- Los datos del estudio muestran 43 pacientes con diagnóstico clínico de ictiosis, que reflejan un porcentaje de 2.4 % de un total de 1787 pacientes ingresados al Servicio de Neonatología del HPGDR
- El análisis de las características generales de las madres de los niños diagnosticados con ictiosis permitió identificar predominio de mujeres en edades extremas, consanguinidad, bajo nivel educacional, procedencia rural y autoidentificadas como indígenas.
- La deshidratación de la piel fue la manifestación clínica más frecuentemente descrita. La forma vulgar o común de la ictiosis fue la forma clínica de la enfermedad más reportada. La poca disponibilidad y elevados costos de los servicios de genética médica constituyen barreras que dificultan la corroboración del diagnóstico de las formas clínicas de ictiosis.

5.2. RECOMENDACIONES

- Difundir las características clínicas de la enfermedad, sus posibles factores contribuyentes y la necesidad de evitar la consanguinidad como elementos que pudieran frenar la incidencia de la enfermedad.
- Constituir programas de riesgo preconcepcional para controlar situaciones que pudieran condicionar la aparición de ictiosis y de otras enfermedades genéticas que afectan el núcleo familiar.
- Mejorar la cobertura y accesibilidad de la población, especialmente de las gestantes con riesgos a servicios de genética médica como estrategia para minimizar y controlar el riesgo de aparición de afecciones congénitas en los recién nacidos.
- Realizar investigaciones que aporten elementos sustanciales relacionados con los mecanismos etiopatogénicos de la enfermedad que permitan, en un futuro, disponer

de nuevos recursos terapéuticos para minimizar la morbimortalidad y complicaciones que actualmente genera la ictiosis.

- Instruir a la población rural sobre la endogamia y las posibles patologías a desarrollar como consecuencia de esta.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Chávez Fernández, M., Díaz del Mazo, L., Santos Toledo, L., Urgellés Pérez, Y., & Lafita Lobaina, Y.M. (2017). Aspectos clínicos y epidemiológicos en embarazadas con enfermedad gingival. *MEDISAN*, 21(12),3350-61. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192017001200009&lng=es
- Cubero Rego, M.Á., Morales Mesa, E., Broche Cando, R., & Ortega Perdomo, L. (2017). Las infecciones de la piel y partes blandas en el recién nacido. *Rev Cubana Pediatr*,89(4),1-18. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312017000400008&lng=es
- García Álvarez, S., Pérez Valdés, N., Gómez López, M., Díaz Bernal, B.L., & García Bernal, O.D. (2010). Ictiosis lamelar congénita neonatal. Presentación de un caso en gemelares. *Gac méd espirit*, 21(1). Recuperado de <http://www.revvgmespirituana.sld.cu/index.php/gme/article/view/879>
- Garrote Santana, H., Lavaut-Sánchez, K., Amor Vigil, A.M., Díaz Alonso, C., Fernández Martínez, L., Ruiz Moleón, V., et al. (2017). Cinco décadas de la biología molecular y la citogenética aplicadas a la hematología cubana. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter*, 33(1),1-8. Recuperado de: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892017000100004&lng=es
- Instituto Nacional de Estadística y Censo (INEC). (2019). Población de cobertura de la zona #3 de Salud. Quito, Ecuador.
- Jiménez Puñales, S., Vega Betancourt, N., & Machado Benavides GL. (2018). Resultados perinatales en gestantes con edad materna avanzada. *Medicentro*,22(3),265-267. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432018000300009&lng=es
- Lizaraso Caparó, F., & Fujita, R. (201). Rare or orphan diseases: more orphan than rare in Peru. *Horiz. Med.*,18(2),4-5. Recuperado de http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-558X2018000200001&lng=es
- López del Huerto, M.A., Pérez González, I., Castro Suárez, N., & Muñoz Medina, I. (2020). Ictiosis arlequín: presentación de un caso. *Rev.Med.Electrón.*, 42(5),2408-2415. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242020000502408&lng=es
- Marcos Merino, J.M., Gallego Rocío, E., & Ochoa de Alda, J.G. (2019). Extracción de ADN con material cotidiano: desarrollo de una estrategia interdisciplinar a partir de sus fundamentos científicos. *Educ. quím*, 30(1),58-69. Recuperado de http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0187-893X2019000100058&lng=es
- Martínez Lemus, O., Jiménez Abreu, S.E., Pérez González, J.A., Acosta Álvarez, I., Coto Fernández, A. (2018). Bebé Colodión por eritrodermia ictiosiforme congénita. Reporte de un caso / Colloidon Baby for congenital ichthyosiform erythroderma. A

- case report. *Panorama. Cuba y Salud*, 13(2). Recuperado de <http://www.revpanorama.sld.cu/index.php/panorama/article/view/793>
- Mesa Trujillo, D., & Lantigua Cruz, A. (2019). Impacto de la consanguinidad en la descendencia de matrimonios consanguíneos. *Rev Cubana Med Gen Integr.*,35(2),e842. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252019000200004&lng=es
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador (MSP). (2012). *Vicepresidencia de la República del Ecuador*. Recuperado de <https://www.vicepresidencia.gob.ec/las-18-candidatas-a-miss-ecuador-conocieron-el-trabajo-de-las-brigadas-manuela-espejo-en-el-marco-de-la-campana-solidaridad-con-la-ictiosis/>
- Montoya, C., Arias, L.M., Salazar, M., & Restrepo, R. (2019). Dermatitis inducida por el agua: queratodermia acuagénica, a propósito de un caso. *Biomédica*,39(2),247-251. Recuperado de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572019000200247&lng=en
- Morales González, L.Á., Hernández Pallares, R., & Salinas Meritú, A. (2019). Caso familiar de ictiosis laminar. *Rev. mex. pediatr.*, 86(2):71-74. Recuperado de http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0035-00522019000200071&lng=es
- Moya Toneut, C., Garaboto García, M.E., Moré Vega, A., Borges Fernández, R., Moya Arechavaleta, N., & Moya Arechavaleta, A. (2017). Resultados maternos y perinatales en gestantes con avanzada edad materna. *Rev Cubana Obstet Ginecol*,43(2),1-13. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2017000200009&lng=es
- Navarro Turcios, S.J., Molina Barrios, S.J., Moya Trejo, M.G., Moya Díaz, G.M. (2020). Reporte de casos de ictiosis laminar en honduras; desafío diagnóstico. *Rev Cient Cienc Méd*, 23(2),271-277. Recuperado de http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332020000200021&lng=es
- Noriega Juárez, M.A., García Delgado, C., Villaseñor Domínguez, A., Mena Cedillos, C.A., Toledo Bahena, M., Valencia Herrera, A., et al. (2020). Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X de novo por variante recurrente en un paciente mexicano. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex.*,77(4),212-217. Recuperado de http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462020000400212&lng=es
- Oyarzabal Guerra, L.F., Oyarzabal Rodriguez, A., & Oyarzabal Guerra A. (2020). Eritrodermia y mieloma. Informe de caso. *Acta Méd Centro*,14(4). Recuperado de <http://www.revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/1077>
- Paez, E., Tobia, S., Colmenarez, V., Herrera, K., Duarte, J.M., & Vivas, S.C. (2020). Ictiosis Lamelar autosómica recesiva: revisión de la literatura y caso clínico. *Revista Argentina de Dermatología*, 101(1). Recuperado de <http://rad-online.org.ar/2020/05/19/ictiosis-lamelar-autosomica-recesiva-revision-de-la-literatura-y-caso-clinico/>
- Pérez-Armas, R. (2013). Ictiosis laminar: presentación de un caso. *Revista Finlay*, 3(2). Recuperado de <http://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/151>

- Resa Serrano, E., & González Jimeno, A. (2020). Black lingual injury in an infant, what is it?. *Rev Pediatr Aten Primaria*,22(85),e31-e34. Recuperado de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322020000100011&lng=es
- Reyes Reyes, E., Orive Rodríguez, N.M., & Bello Rodríguez, M.M. (2017). Valoración genética e inmunológica de un paciente con dermatosis ictiosiforme y papilomavirus cutáneos. *Rev. electron. Zoilo*,42(2). Recuperado de <http://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/1066>
- Robaina Castellanos, G.R. (2017). Bajo peso al nacer, prematuridad y enfermedades crónicas en la adultez. *Rev Cubana Pediatr*,89(2),108-112. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312017000200001&lng=es
- Rossetto, J., Gracitelli, C., Osaki, T., & Osaki M. (2019). Diseases, conditions, and drugs associated with cicatricial ectropion. *Arq. Bras. Oftalmol.*,82(4),345-53. Recuperado de http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27492019000400345&lng=en
- San-Martín, H.V., Williams, D.C., Tsukame, K.Y., Carstens, A.M., Coloma, O.M.C., Lorenzo, V.M. et al. (2018). Comparación de la Salud Oral de Embarazadas y Puerperas Hospitalizadas según uso de Programa de Salud Oral Integral de la Embarazada: Estudio Transversal. *Int. J. Odontostomat.*,12(2),110-116. Recuperado de http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0718-381X2018000200110&lng=es
- Sanchez Alvarez, A.I., Rojas Concepcion, A.A., Hernandez Fernandez, A., Rodríguez Fernandez, D., Arencibia Sanchez, J.J. (2020). Behavior of genodermatoses in San Juan y Martinez municipality. *Rev Ciencias Médicas*, 24(6),e4342. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942020000600009&lng=es
- Vázquez Gutiérrez, G.L., Granados Perez, G., & de la Rosa Santana, J.D. (2020). Ictiosis lamelar en una unidad neonatal. *Rev Ciencias Médicas*,24(4),e4466. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942020000400016&lng=es
- Vergara Uzcategui, C.E. (2017). Trombos biventriculares, embolismo pulmonar y miocardiopatía dilatada en una paciente con síndrome antifosfolípido. *Arch. Cardiol. Méx.*, 87(4),354-7. Recuperado de http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402017000400354&lng=es
- Vázquez, G. L., Pérez, G. G., & Rosa, J. D. (2020, julio 30). Ictiosis lamelar en una unidad neonatal. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 4(24), 8. <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v24n4/1561-3194-rpr-24-04-e4466.pdf>
- Arenas, R. (2019). *Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento* (Séptima ed.). McGraw Hill.<https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1538§ionid=102305222>
- Vega, N., & Aranibar, L. (2016, Junio). Ictiosis hereditaria: desafío diagnóstico y terapéutico. *SciELO*, 87(3). https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S037041062016000300013#back

- Middlesexhealth. (2020). *Ictiosis vulgar*. Middlesexhealth. <https://middlesexhealth.org/learning-center/espanol/enfermedades-y-afecciones/ictiosis-vulgar>
- Almendra, N. V., & Duran, L. A. (2016, Julio 30). *Ictiosis hereditaria: desafío diagnóstico y terapéutico*. https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062016000300013
- Dra. Felisa B. Carvajalino. (2018). *Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud, Bogotá D.C., Colombia*. Obtenido de Ictiosis arlequín, una genodermatosis devastadora: <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>
- Nadia Vega Almendra & Ligia Aranibar Duranb. (2016). *Revista Chilena de Pediatría* . Obtenido de Ictiosis hereditaria: desafío diagnóstico y terapéutico: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062016000300013
- María Alicia Lopez del Huerto. (2020). Obtenido de Revista medica electronica : http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/4153/html_826
- J.F. Mir-Bonafé, E. Baselga-Torres, E. Roé-Crespo, L. Puig-Sanz,. (noviembre de 2015). *actasdermo.org*. Obtenido de Ictiosis en bañador y diagnóstico prenatal en subsiguiente embarazo: <https://www.actasdermo.org/es-ictiosis-banador-diagnostico-prenatal-subsiguiente-articulo-S0001731015002227>
- Paez E., Tobia S., Colmenarez V., Herrera K., Duarte J., Vivas S. (enero de 2020). *Revista Argentina de Dermatología*. Obtenido de Ictiosis Lamelar autosómica recesiva: revisión de la literatura y caso clínico: <http://rad-online.org.ar/wp-content/uploads/2020/05/Ictiosis-Lamelar-autosómica-recesiva.-Revisión-de-la-literatura-y-caso-cl%C3%ADnico.pdf>
- Fundación Piel Sana. (febrero de 2016). *Academia Española de Dermatología* . Obtenido de Ictiosis hereditarias sindrómicas: <https://fundacionpielsana.es/wikiderma/ictiosis-hereditarias>
- Andre Megarbane. (2017). *Dermatology Advisor* . Obtenido de IFAP Syndrome (Ichthyosis Follicularis, Atrichia, Photophobia syndrome): <https://www.dermatologyadvisor.com/home/decision-support-in-medicine/dermatology/ifap-syndrome-ichthyosis-follicularis-atrichia-photophobia-syndrome/>
- Alejandra Toquica, Mónica Novoa, Diana Barrera, Antonio Barrera. (abril de 2016). *Asociación Colombiana de Dermatología*. Obtenido de Síndrome de Conradi-Hünemann-Happle: https://revistasocolderma.org/sites/default/files/sindrome_de_conradi-hunermann-happle.pdf
- Okulu E, Tunc G, Erdev O, et al. (2018). *Arch Argent Pediatr*. Obtenido de Síndrome de Netherton: el caso de un recién nacido con insuficiencia respiratoria: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2018/v116n4a27.pdf>
- María Victoria Gálvez Cortés. (2019). *UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID*. Obtenido de Desarrollo y caracterización de modelos humanizados de síndrome de Netherton para la evaluación preclínica de nuevos abordajes terapéuticos : <https://eprints.ucm.es/id/eprint/57960/1/T41490.pdf>

- ORPHANET. (2021). *ORPHA*. Obtenido de Síndrome neonatal de ictiosis-colangitis esclerosante: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=59303&lng=ES
- García-Ortiz L, Gómez-López R, Rivera-Pedroza CI, Santillán-Hernández, Y, et al. (2018). *Arch Argent Pediatr*. Obtenido de Síndrome de Sjögren-Larsson: Reporte de caso pediátrico: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2018/v116n6a24.pdf>
- Matt Demczko. (2020). *MSDmanuals*. Obtenido de Trastornos peroxisómicos: <https://www.msdmanuals.com/es-ec/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-hereditarios-del-metabolismo/trastornos-peroxis%C3%B3micos>
- Anna C. Edens Hurst. (2020). *MedlinePlus*. Obtenido de Enfermedad de Gaucher: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000564.htm>
- Francesca Oppitz. (2019). *OrphanAnesthesia*. Obtenido de Artrogriposis múltiple congénita: <https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/arthrogryposis-multiplex-congenita/826-artrogriposis-m%C3%BAltiplex-cong%C3%A9nita-es/file.html>

ANEXOS

Anexo 1: Aprobación del tema de investigación



DECANATO FACULTAD
DE CIENCIAS DE LA SALUD



Riobamba, 23 de marzo de 2021
Oficio No. 0244-RD-FCS-2021

Señores
Zorayda Janina Ramón Borja
Michael Daniel Marroquín Ortega
**ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MEDICINA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD - UNACH**
De mi consideración. -

Cúmpleme informar a usted la resolución de Decanato de la Facultad de Ciencias de la Salud, que corresponde al martes 23 de marzo de 2021.

RESOLUCIÓN No. 0244-D-FCS-23-03-2021: Aprobar el tema, Tutor y Miembros de Tribunales del proyecto de Investigación de la carrera de Medicina. Oficio N° 0446-CM-FCS-T ELET RABAJO-2021, sugerencia Comisión de Carrera y CID de la Facultad:

No	Estudiantes	Tema Proyecto de investigación presentado a revisión	Tema Proyecto de investigación revisado y APROBADO por la Comisión y CID	Informe de la Comisión de Carrera	Tribunal Aprobado. Art.173 Trabajo Escrito	Tribunal Aprobado. Art.174 Sustentación
1	Zorayda Janina Ramón Borja Michael Daniel Marroquín Ortega	Ictiosis inidenda en el servicio de neonatología del Hospital Provincial General Docente Riobamba	Caracterización de la ictiosis en neonatos Hospital Provincial General Docente. Riobamba, 2016-2020	APROBADO Dominio emergente Salud como producto social Línea de investigación: Salud	Tutor: Dra. Dayssy Crespo Vallejo. Miembros Dr. Diego Colcha Llongo Dr. Wilson Nina M ayancel a	Presidente: Dr. Patricio Vázquez Andrade (Delegado Decano) Miembros Dr. Diego Colcha Llongo Dr. Wilson Nina M ayancel a

Atentamente,

GONZALO 
EDMUNDO 
BONILLA 
PULGAR 

Dr. Gonzalo Bonilla P.
**DECANO DE LA FACULTAD
CIENCIAS DE LA SALUD - UNACH**

Adj.: Oficio en Referenda
cc Archivo

Elaboración de Resoluciones Decanato 23-03-2021: Msc. Ligia Viteri
Transcripción Resoluciones Decanato 23-03-2021: Tlga. Francisca Jara
Revisado y Aprobado: Dr. Gonzalo Bonilla



Decanato
FACULTAD DE CIENCIAS
DE LA SALUD

Riobamba, 09 de noviembre de 2021
Oficio No. 0986-RD-FCS-2021

ASUNTO: NOTIFICACION RESOLUCION No. 0986-D-FCS-09-11-2021.

Señores

Zorayda Janina Ramón Borja

Michael Daniel Marroquín Ortega

**ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MEDICINA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD – UNACH**

De mi consideración. -

Cumpleme informar a usted la resolución de Decanato de la Facultad de Ciencias de la Salud, que corresponde al 09 de noviembre de 2021.

RESOLUCIÓN No. 0986-D-FCS-09-11-2021: Aprobar el cambio de miembro de tribunal del proyecto de investigación de la carrera de Medicina, debido a la postergación en el inicio del nuevo periodo académico, retrasó la contratación del señor Docente Dr. Carlos Mantilla. Oficio N° 01776-CM-FCS-TELETRABAJO-2021. Referencia RESOLUCIÓN No. 0946-D-FCS-27-10-2021:

No	Estudiantes	Tema Proyecto de investigación presentado a revisión	Tema Proyecto de investigación revisado y APROBADO por la Comisión y CID	Informe de la Comisión de Carrera	Tribunal Aprobado. Art.178 Trabajo Escrito	Tribunal Aprobado. Art.179 Sustentación
1	Zorayda Janina Ramón Borja Michael Daniel Marroquín Ortega	Inicio incidencia en el servicio de neonatología del Hospital Provincial General Docente Riobamba	Caracterización de la incidencia en neonatos Hospital Provincial General Docente Riobamba, 2020-2021	APROBADO Dominio emergente Salud como producto social Línea de investigación Salud	Tutor: Dra. Dayany Crespo Vallejo Miembros: Dr. Luis Costales Vallejo Dr. Wilson Nina Mayanosa	Presidente: Dr. Patricio Vincones Andúne (Delegado Decano) Miembros: Dr. Luis Costales Vallejo Dr. Wilson Nina Mayanosa

Atentamente,

GONZALO
EDMUNDO
BONILLA
FUGAR

Dr. Gonzalo Bonilla P.

**DECANO DE LA FACULTAD
CIENCIAS DE LA SALUD – UNACH**

Adj. Oficio en Referencia
c.c. Archivo

Elaboración de Resoluciones Decanato 09-11-2021 M.C. Ligia Viteri
Transcripción Resoluciones Decanato 09-11-2021 Tija Francisca Jara
Revisado y Aprobado Dr. Gonzalo Bonilla



Ave. Antonio José de Sucre, km. 11,
Tela de la Cruz, Telf: 076 244 1100
Riobamba, Ecuador

Unach.edu.ec
en constante evolución

Anexo 2: Autorización para realizar el levantamiento de datos estadísticos



Carrera de Medicina
FACULTAD DE
CIENCIAS DE LA SALUD



Oficio N° 0939-CM-FCS-TELETRABAJO-2021

Asunto: Autorización para realizar el levantamiento de datos estadísticos

Dra.

Zulby Romero

DIRECCIÓN MÉDICA HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE RIOBAMBA
Presente.-

Reciba un cordial y afectuoso saludo de parte de la Carrera de Medicina de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Nacional de Chimborazo, solicito de la manera más comedida se autorice a los estudiantes que se detallan a continuación, y se les facilite la información necesaria, para el levantamiento de datos estadísticos (número de pacientes, edad, sexo, datos de laboratorio, datos imagenológicos y datos clínicos), para el desarrollo del proyecto de investigación titulado "Caracterización de la ictericia en neonatos. Hospital Provincial General Docente. Riobamba, 2016- 2020", el mismo que forma parte de la modalidad de titulación, bajo la tutoría de la Dra. Dayssy Crespo Vallejo

APELLIDOS Y NOMBRES DEL ESTUDIANTE	NUMERO DE CEDULA
<i>Zorayda Janina Ramón Borja</i>	<i>1752739894</i>
<i>Michael Daniel Marroquín Ortega</i>	<i>0604013490</i>

Por la favorable atención que se digne dar a la presente, anticipo mi agradecimiento.

Atentamente,



Dr. Patricio Vásquez

DIRECTOR CARRERA DE MEDICINA

C.I: 1703999001

Teléfono: 0987775823

Correo electrónico: wvasquez@unach.edu.ec

Elab: MFCV

Revisada Dr. Patricio Vásquez